

Diagnóstico y la Detección Precoz de los Trastornos del Espectro Autista

(Traducido por Pedro Luis Nieto del Rincón)

Pauline A. Filipek, Pasquale J. Accardo, Grace T. Baranek, Edwin H. Cook, Jr., Geraldine Dawson, Barry Gordon, Judith S. Gravel, Chris P. Johnson, Ronald J. Kallen,⁵ Susan E. Levy, Nancy J. Minshew, Barry M. Prizant, Isabelle Rapin,⁸ Sally J. Rogers, Wendy L. Stone, Stuart Teplin,⁴ Roberto F. Tuchman, y Fred R. Volkmar

Resumen:

La Sociedad de Neurología Infantil y la Academia Americana de Neurología propusieron recientemente formular Parámetros Prácticos para el Diagnóstico y la Evaluación del Autismo para sus miembros. Este desafío se extendió hasta incluir representantes de nueve organizaciones profesionales y cuatro organizaciones de padres, con coordinación con el Instituto Nacional de la Salud. Este documento ha sido redactado por este Panel de Consenso Multidisciplinario después del análisis sistemático de unos 2.500 artículos relevantes en la literatura científica sobre el tema. El Panel ha concluido que el diagnóstico correcto del autismo requiere una aproximación a dos niveles: (a) vigilancia rutinaria del desarrollo evolutivo, y (b) diagnóstico y evaluación del autismo. En este documento se ofrecen recomendaciones específicas detalladas para cada nivel, con las que se intenta adelantar el diagnóstico temprano, y por tanto la intervención temprana en el autismo.

Palabras Clave: Parámetros prácticos para la diagnosis y evaluación del autismo; aproximación a dos niveles.

INTRODUCCIÓN

Los términos sinónimos *Trastornos del Espectro Autista* y *Trastornos Generalizados del Desarrollo* se refieren a un amplio continuo de trastornos cognitivos y neuroconductuales asociados, incluyendo, pero no limitándose a, tres rasgos nucleares: Deterioros en la socialización, deterioros en la comunicación verbal y no verbal y patrones restrictivos y repetitivos de conducta (American Psychiatric Association [APA], 1994). Se han usado muchos términos, a lo largo de los años, para referirse a estos trastornos, (p. ej. : autismo infantil, trastorno evolutivo generalizado-tipo residual, esquizofrenia infantil, y psicosis autista). Aunque el autismo fue descrito por primera vez por Kanner (1943) hace más de cincuenta años, nuestra mejor comprensión de este complejo trastorno procede de las últimas dos décadas, y, a pesar del intenso interés actual sobre el autismo, continúa siendo un campo del saber en rápida evolución.

Los términos *autismo*, *autístico* y *espectro autista* se usan como sinónimos a lo largo de este artículo para referirse al amplio paraguas diagnóstico de los trastornos generalizados del desarrollo (TGD), mientras que el término Trastorno Autista se usa para referirse a los criterios más restringidos que define el *Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales, 4ª Edición* (DSM-IV; APA, 1994). La complejidad y amplia variabilidad de los síntomas del espectro autista señalan a múltiples etiologías que en la actualidad se agrupan juntas bajo este paraguas diagnóstico a causa de su similar sintomatología conductual nuclear.

Los trastornos del espectro autista no son trastornos raros, por el contrario son más prevalentes en la población pediátrica que el Cáncer, la Diabetes, la Espina Bífida, y el Síndrome de Down. Los primeros estudios epidemiológicos comunicaron un prevalencia del Autismo Infantil de 4-5 por 10.000, lo que equivale aproximadamente a 1 de cada 2.000 personas (Lotter, 1966). Con el fenotipo clínico más amplio y la mejora de su conocimiento clínico, la prevalencia estimada se ha incrementado hasta 10-20 por 10.000, o una de cada 500 a 1.000 personas (Bryson, 1996; Bryson, Clark & Smith, 1988-a; Ehlers & Gillberg, 1993; Gillberg, Steffenburg & Schaumann, 1991; Ishii & Takahasi, 1983; Sugiyama & Abe, 1989; Wing & Gould, 1979) Análisis estadísticos recientes del Departamento de Salud Pública del Estado de Massachusetts indican una ratio de prevalencia en el Programa de Intervención Temprana de Cero a Tres Años de 1 por 500 niños (Tracey Osbahr, Massachusetts DPH, comunicación personal, marzo 1999). Estos altos índices de prevalencia implicarían que habría entre 60.000 y 115.000 niños de menos de 15 años de edad en los Estados Unidos que cumplirían los criterios diagnósticos para el autismo (Rapin, 1997). Más recientemente, Baird *et al.* (1999) encontraron un índice de prevalencia de 30,8 casos por cada 10.000 del Trastorno Autista (1 de cada 333 niños), con 27,1 casos adicionales para los trastornos del espectro autista. Estos índices de prevalencia son significativamente más altas que las que se comunicaron en informes previos y requieren reconfirmación en un futuro estudio. Sin embargo, la

existencia de estas ratios de prevalencia marcadamente creciente reafirma la necesidad de incrementar la detección precoz y la diagnosis.

La proporción entre niños y niñas con autismo se ha fijado tradicionalmente en aproximadamente 3:1 a 4:1 (Lotter, 1966; Wing & Gould, 1979). Sin embargo, la proporción parece variar con el CI, yendo desde 2:1 en los que presentan una grave disfunción hasta más de 4:1 en los que tienen un CI normal (Brisson, 1997; Ehlers & Gilberg, 1993; Wing & Gould, 1979). Se podría aventurar que menos niñas con CI normal son diagnosticadas de autismo porque ellas son más hábiles socialmente que los niños con similar CI (McLennan, Lord & Schopler 19993; Volkmar, Szatmari & Sparrow 1993-b).

Todo centro de salud o agencia educativa que atienda a niños jóvenes puede tener expectativas de ver niños con autismo. Aunque los síntomas del autismo pueden estar presentes en el primer año de vida en niños que son diagnosticados más tarde, y los síntomas están virtualmente siempre presentes antes de los tres años de edad, el autismo a menudo no se diagnostica hasta 2 ó 3 años después de que los síntomas aparezcan. A menudo, individuos con autismo permanecen sin diagnosticar o son diagnosticados incorrectamente. Muchos clínicos odian discutir la posibilidad de un diagnóstico de autismo con los padres de niños pequeños, incluso cuando los síntomas están presentes, debido a sus temores sobre la angustia de la familia, los posibles efectos adversos de etiquetar al niño, el temor de equivocarse en el diagnóstico, y la esperanza de que los síntomas pudieran remitir. Sin embargo, se cree que el positivo pronóstico de un diagnóstico *correcto*, va más allá de los efectos negativos, y las familias expresan universalmente el deseo de ser informadas tan pronto como sea posible (Marcus & Stone).

En la actualidad, las ventajas de un diagnóstico precoz del autismo son muchas, e incluyen tratamiento y planificación educativa tempranas, proporcionar apoyos y educación a la familia, reducción del estrés y la angustia familiares, y dispensación de apropiados cuidados médicos al niño (Cox *et al.* 1999). Las actividades de detección y muestreo son cruciales para el diagnóstico precoz. El propósito de la detección es identificar niños con riesgo de autismo, tan pronto como sea posible, para que puedan ser remitidos con rapidez para una evaluación diagnóstica completa y que les sean aplicados los tratamientos necesarios. La presión a favor de la identificación temprana proviene de la evidencia reunida durante los últimos diez años de que una intervención temprana intensiva en un marco educativo óptimo conduce a una mejoría en el pronóstico de la mayoría de los niños con autismo, incluyendo el lenguaje en un 75% o más, y significativos incrementos en las ratios de progreso evolutivo y rendimiento intelectual (Dawson & Osterling, 1997; Rogers, 1996, 1998). Sin embargo, estas mejorías sólo han sido documentadas en niños que han recibido dos o más años de intervenciones terapéuticas intensivas *durante los años preescolares* (Anderson, Avery, Dipietro, Edwards & Christian 1987; Anderson, Campbell & Cannon, 1994; Fenske, Zalenski, Krantz & McClannahan, 1985; Hoyson, Jamieson & Strain, 1984; Lovaas, 1987; McEachin, Smith & Lovaas, 1993; Ozonoff & Cathcart, 1998). Por esto, la detección precoz y la identificación temprana son cruciales para mejorar el pronóstico de los niños con autismo (Hoyson *et al.*, 1984; McEachin *et al.*, 1993; Rogers, 1996, 1998, en imprenta; Rogers & Lewis, 1989; Sheinkopf & Siegel, 1998).

Howlin y Moore (1997) han descrito la experiencia diagnóstica con casi 1.300 familias con niños con autismo del Reino Unido. La edad media de diagnóstico no fue inferior a los 6 años (mientras que en los EE.UU. la media está entre los 3 y los 4 años de edad), a pesar del hecho de que la mayoría, si no todos, los padres de niños con autismo tenían la sensación de que algo estaba mal hacia los 18 meses, como media, y usualmente buscaban ayuda médica hacia los 2 años de edad. Los padres del Reino Unido informaron que a pesar de sus preocupaciones en al menos tres áreas evolutivas diferentes, menos del 10% recibieron un diagnóstico en su primera visita médica. Alrededor del 90% fueron remitidos a otro profesional (a una edad media de 40 meses). Aún así, al 25% se les dijo que "nada iba mal". Al 10% restante, a la mitad se le dijo que volvieran si sus preocupaciones persistían, y al resto se le dijo que su niño "ya iría madurando". De esas familias remitidas a un segundo profesional, sólo al 40% se le dio un diagnóstico formal y un 25% fueron remitidos a un tercer o incluso cuarto profesional. A casi un 25% de las familias se les volvió a decir, por el segundo profesional, que no se preocuparan o se reconoció lo fundado de sus preocupaciones, pero no se hizo nada más. Casi un 20% informó que tuvo que ejercer una considerable presión para que se les remitiera a un especialista o se lo tuvieron que pagar privadamente. Alrededor de un 30% de los padres remitidos a posteriores profesionales informaron que no se les ofreció ayuda (p.ej: con educación, terapia, o ser enviados a grupos de apoyo a los padres) y sólo un 10% contaron que un profesional les explicó los problemas de su hijo. Casi la mitad de las familias informaron que el sistema escolar y otros padres fueron la mayor fuente de apoyo, más que los servicios médicos comunitarios.

Howlin y Moore (1997) concluyeron que (a) las preocupaciones tempranas de los padres sobre la evolución del niño deben ser tomadas más en serio por los profesionales de atención primaria y los especialistas, derivándoles rápidamente hacia apoyos apropiados, (b) etiquetas como "tendencias autistas" o "rasgos" deben ser evitadas si uno es incapaz de emitir un diagnóstico específico de autismo, y que (c) el diagnóstico por sí sólo, puede ser un paso crítico, pero no mejora el pronóstico si no se acompaña de ayuda práctica y apoyo para ayudar a los padres a obtener tratamiento para el niño, en orden a desarrollar habilidades y estrategias aplicables a lo largo de la vida del niño.

DESCRIPCIÓN DEL PROCESO DE ANÁLISIS

Selección del Panel de Consenso

Filipek fue elegida por la Academia Americana de Neurología para presidir el comité parámetros prácticos para la detección precoz y la diagnosis del autismo. Se solicitaron propuestas de representante(s) de cada organización a la Academia Americana de Audiología, a la Academia Americana de Psiquiatría del Niño y el Adolescente, a la Academia Americana de Médicos de Familia, a la Academia Americana de Neurología, a la Academia Americana de Pediatría, a la Asociación Americana de Terapia Ocupacional, a la Asociación Americana de Psicología, a la Sociedad Americana de Psicología, a la Asociación Americana de Audición y Lenguaje, a la Sociedad de Neurología Infantil, a la Sociedad para la Pediatría Comportamental y del Desarrollo, y a la Sociedad para la Pediatría del Desarrollo, con el requisito de poseer experiencia en la detección precoz y diagnóstico del autismo, así como investigación o práctica clínica.

Los representantes elegidos al fin fueron: Judith S. Gravel (Academia Americana de Audiología); Edwin H. Cook Jr. Y Fred R. Volkmar (Academia Americana de Psiquiatría del Niño y el Adolescente); Isabelle Rapin y Barry Gordon (Academia Americana de Neurología); Stuart Teplin, Ronald J. Kallen y Chris Plache Johnson (Academia Americana de Pediatría); Grace T. Baranek (Asociación Americana de Terapia Ocupacional); Sally J. Rogers y Wendy L. Stone (Asociación Americana de Psicología); Geraldine Dawson (Sociedad Americana de Psicología); Barry M Prizant (Asociación Americana de Audición y Lenguaje); Nancy J. Minshew y Roberto F. Tuchman (Sociedad de Neurología Infantil); Susan E. Levy (Sociedad para la Pediatría Comportamental y del Desarrollo); y Pasquale J. Accardo (Sociedad para la Pediatría del Desarrollo). Se propusieron representantes desde las siguientes asociaciones: Barbara Cutler y Susan Goodman (Comité Nacional del Autismo); Cheryl Trepagnier (Sociedad de Autismo de América); Daniel H. Geschwind (Curemos el Autismo Ahora); y Charles T. Gordon (Alianza Nacional para la Investigación del Autismo). El Instituto Nacional de la Salud también eligió personas que le sirvieran de contacto en este comité, incluyendo a Marie Bristol-Power (Instituto Nacional de la Salud y Desarrollo Humano), Judith Cooper (Instituto nacional de Trastornos de Audición y Comunicación), Judith Rumsey (Instituto Nacional de Salud Mental), y Giovanna Spinella (Instituto Nacional de Trastornos y Ataques Neurológicos).

Se alcanzó el consenso en las discusiones de grupo, en todas las ocasiones, tanto en el Panel al completo, como en subgrupos por especialidades.

Revisión de la Literatura

Una búsqueda comprehensiva computerizada de las fuentes bibliográficas a través del *Medline* (Biblioteca Nacional de Medicina) y *PsychINFO* (Asociación Americana de Psicología), en todos los idiomas, usando la secuencia de búsqueda "(autístico O autismo O generalizado) NO tratamiento" arrojó más de 4.000 documentos. El foco se centró en literatura publicada desde 1990 que informara de investigaciones científicas, pero las fuentes más antiguas y los estudios no tan estrictos fueron incluidos cuando eran de relevancia. Se utilizó para este artículo una bibliografía de más de 2.750 artículos; resúmenes de los artículos cuando se los revisó inicialmente, seguido de los artículos relevantes completos. El proceso de revisión se facilitó por los muchos artículos de revisión y metaanálisis desarrollados a partir del DSM-IV (APA-1994), la investigación de revisión resultante del *Conferencia sobre el Estado de la Ciencia sobre en la Autismo del Instituto Nacional de la Salud* en 1995, (ver Bristol et al. , 1996, y artículos que lo acompañan) y artículos de revisión actuales, capítulos de libros y libros (Bailey, Phipilps & Rutter, 1996; Bauer, 1995-a, 1995-b; D.J. Cohen & Volkmar, 1997; Filipek, 1999; Minshew, 1996-a; Minshew, Sweeny & Bauman, 1997; Rapin, 1997; Rutter, 1996).

PERSPECTIVA HISTÓRICA

El Autismo desde 1943 a 1980

Kanner (1943) fue el primero en describir un "síndrome de alteraciones autísticas" con la historia de los casos de 11 niños que presentaban edades entre los 2 y los 8 años y que compartían patrones "únicos" y de los que ningún investigador había informado previamente, que incluían conductas tales como alejamiento social, obsesividad, estereotipias, y ecolalia. Después de su descripción inicial el autismo fue escasamente investigado durante las décadas de la mitad del siglo veinte. En el DSM-I (APA, 1952) y DSM-II (APA; 1968), las "reacciones psicóticas en niños, manifestando primariamente autismo", fueron clasificadas bajo la definición de "esquizofrenia o reacción esquizofrénica, tipo infantil" (p 28).

A pesar de esta inicial, pero persistente, visión del autismo como una psicosis, algunos importantes grupos de investigación formularon el primer conjunto de criterios clínicos para este trastorno en la década de los 70 (Ritvo & Freeman, 1977; Rutter & Hersov, 1977). En el DSM-III (APA, 1980), el término Trastornos Generalizados del Desarrollo (TGD) fue usado por primera vez para describir trastornos...

...caracterizados por *alteraciones* en el desarrollo de múltiples funciones psicológicas básicas, que están implicadas en el desarrollo de las habilidades sociales y el lenguaje, tales como atención, percepción, conciencia de la realidad, y movimientos motores... El término Trastorno Generalizado del Desarrollo se ha elegido ya que describe más fielmente el trastorno nuclear; muchas áreas básicas de la evolución psicológica están afectadas al mismo tiempo y en un grado severo. (p 86)

Bajo este nuevo paraguas de los TGD, los posibles diagnósticos incluían, por primera vez, el término *Autismo Infantil* (con inicio antes de los 30 meses de vida) así como el Trastorno Generalizado del Desarrollo de Inicio en la Infancia (con inicio después de los 30 meses), cada uno de ellos con dos subclasificaciones: "Síndrome completo presente" o "Tipo residual", y también un tercer término, el Trastorno Generalizado del Desarrollo Atípico. En el DSM-III, el autismo se diferenció claramente, por primera vez, de la esquizofrenia infantil y otras psicosis, y la ausencia de síntomas psicóticos, como ilusiones o alucinaciones se convirtió en uno de los seis criterios diagnósticos. El revisado DSM-III-R (APA, 1987) acotó el espectro de los TGD y estrechó los posibles diagnósticos a dos: Trastorno Autista y Trastorno Generalizado del Desarrollo No Especificado (TGD-NE).

En la actualidad, el DSM-IV (APA, 1980) incluye los posibles diagnósticos bajo el paraguas de los TGD, en equivalencia con la Clasificación Internacional de Enfermedades, décima edición (ICD-10), usada sobre todo en el extranjero (Organización Mundial de la Salud [WHO], 1992).

El fenotipo amplio

Aunque Allen fue el primero en acuñar el término "trastorno del espectro autista" (1998), el mismo año que Wing escribía sobre el "continuo autista" (1988), todavía hay controversia sobre este concepto de un fenotipo clínico amplio. El DSM-III (APA, 1980), reconocía que tal continuo existía, y lo llamaba TGD; el término Trastorno Autista se reservó exclusivamente para aquellos que presentaran los signos clásicos antes de los 30 meses de edad. Durante los últimos diez años, sin embargo, ha ido creciendo lentamente un consenso clínico sobre que el paraguas de "trastorno generalizado del desarrollo", representa en realidad un "espectro autista" (Wing, 1997). Al mismo tiempo, en los criterios del DSM-IV se incluyó el término "*cualitativo*" para describir los deterioros dentro de los criterios mayores, definiendo un *continuo de deterioros* más que la *presencia o ausencia, en términos absolutos*, de una determinada conducta, como suficiente para cumplir con los criterios diagnósticos.

Tabla I. Los Trastornos Generalizados del Desarrollo (Espectro Autista)

Diagnóstico en el DSM-IV (APA, 1994)	Diagnóstico en la ICD-10 (WHO, 1992, 1993)
Trastorno Autista	Autismo Infantil
Trastorno de Asperger	Síndrome de Asperger
Trastorno Desintegrativo de la Infancia	Otros Trastornos Desintegrativos de la Infancia

Trastorno de Rett	Síndrome de Rett
TGD-NO*	Autismo Atípico
Autismo Atípico	Otros TGD; TGD No Especificado
(No se corresponde con ningún diagnóstico de la DSM-IV)	Trastorno Hiperactivo con Retraso Mental con Movimientos Estereotipados

*TGD-NO= Trastorno generalizado del Desarrollo- No especificado

El fenotipo clínico reconocido en la actualidad incluye niños con déficits poco severos, pero inequívocos, en lo social, en la comunicación y en la conducta. Muchos niños autistas de alto funcionamiento son diagnosticados después de presentarse ante clínicos especializados en déficits del aprendizaje o en el Trastorno de Hiperactividad/Déficit de Atención (THDA) (Porter, Goldstein, Galil & Carel, 1992). Casi un 15% de los niños no diagnosticados previamente que reciben educación especial cumplen con los criterios para el Trastorno Autista del DSM-III-R en una serie (Deb & Praised, 1994). También se encontraron "rasgos" autistas en casi la cuarta parte de 2.201 adultos diagnosticados antes de varios déficits en el lenguaje (Bhaumik, Branford, McGrother & Thorp, 1997). Los cuestionarios diseñados específicamente para el THDA no identificarán la sintomatología autista, y un 74% de los niños con autismo de alto funcionamiento, en otras muestras habían sido erróneamente diagnosticados con THDA a pesar de las claras diferencias en su competencia social, desarrollo cognitivo, y repertorio restringido de actividades (Jensen, Larrieu & Mack, 1997).

SIGNOS Y SÍNTOMAS ACTUALES DE LOS TRASTORNOS DEL ESPECTRO AUTISTA

Todos los niños del espectro autista muestran los mismos déficits nucleares en (a) interacción social recíproca y (b) comunicación verbal y no verbal, con (c) conductas o intereses restringidos y repetitivos (APA, 1994). Hay, aún así, una marcada variabilidad en la severidad de la sintomatología entre los pacientes, y el nivel de funcionamiento intelectual puede variar desde el retraso mental profundo y la zona superior de las escalas convencionales de CI. Los criterios del DS-IV para el trastorno autista se presentan en la Tabla II y se describe cada aspecto conductual más abajo. Los síntomas y signos representan un conjunto de rasgos clínicos que se discuten con gran detalle en el DSM-IV (APA, 1994), en el monográfico editado por Rapin (1996c), en el *Cuestionario Clínico del Trastorno Autista de Wing-Revisado* (Wing, 1996) y en numerosas publicaciones adicionales que describen la presentación clínica de los Trastornos del Espectro Autista (Allen, 1991; Bauman, Filipek & Kemper, 1997; D.J. Cohen & Volkmar, 1997; Filipek, 1999; Lord & Paul, 1997; Minshew, 1996-a; Rapin, 1997).

El trastorno autista

(DSM-IV A1). *Deterioro Cualitativo en la Interacciones Sociales*

Es importante comprender que este criterio se refiere a un *deterioro cualitativo* en la interacción social recíproca, y *no* a la ausencia absoluta de conductas sociales. Las conductas incluidas en esta definición van desde la absoluta falta de conciencia de la existencia de la otra persona hasta el contacto ocular que, aún existiendo, no se usa para modular las interacciones sociales. El desarrollo de esta sección sigue el utilizado en el DSM-IV para los criterios de Trastorno Autista (Tabla II) (APA, 1994).

Tabla II. Criterios Diagnósticos para el Trastorno Autista 299.00 (APA, 1994)*
A. Un total de seis (o más) ítems de los apartados (1), (2) y (3), con al menos dos ítems de (1) y al menos uno de (2) y de (3)
(1) Deterioro cualitativo en la interacción social, manifestado por al menos dos de los siguientes:
a) Marcado deterioro en el uso de múltiples conductas no-verbales que regulan la interacción

social, tales como el contacto ocular, la expresión facial, las posturas corporales, y los gestos, que regulan las interacciones sociales.
b) Fallo en el desarrollo de relaciones entre pares, adecuadas a su nivel evolutivo.
c) Ausencia de intentos espontáneos de compartir diversiones, intereses, o aproximaciones a otras personas (p. ej. : no mostrar, acercar o señalar objetos de interés.)
d) Ausencia de reciprocidad social o emocional.
(2) Deterioro cualitativo en la comunicación, puesto de manifiesto por, al menos, una de las siguientes:
a) Retraso evolutivo, o ausencia total de lenguaje hablado (no acompañado de intentos compensatorios a través de modalidades alternativas de comunicación, como gestos o mímica).
b) En individuos con lenguaje apropiado, marcado deterioro en la capacidad de iniciar o mantener una conversación con otros.
c) Uso repetitivo y estereotipado del lenguaje, o lenguaje idiosincrático.
d) Ausencia de juego variado, espontáneo, creativo o social, apropiado a su nivel de desarrollo.
(3) Patrones de conducta, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados, puesto de manifiesto por, al menos, una de las siguientes:
a) Preocupación que abarca a uno o más patrones de interés estereotipados y restringidos, que es anormal o en intensidad o en el foco de interés en sí.
b) Adherencia aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos y no funcionales.
c) Manierismos motores estereotipados y repetitivos (p.ej.: aleteos de manos o dedos, o movimientos complejos que implican a todo el cuerpo).
d) Preocupación persistente por partes de objetos.
B. Retraso o funcionamiento anormal en al menos uno de las siguientes áreas, con inicio antes de los 3 años:
(1) Interacción social.
(2) Uso social y comunicativo del lenguaje.
(3) Juego simbólico o imaginativo.
C. El trastorno no se puede encuadrar mejor como Síndrome de Rett o Trastorno Desintegrativo de la Infancia.

* Reproducido con permiso del *Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales (4ª Edición, pp 70-71 Washington, DC: Asociación Americana de Psiquiatría, 1994.*

(A1a). *Marcado deterioro en el uso de múltiples conductas no-verbales que regulan la interacción social, tales como el contacto ocular, la expresión facial, las posturas corporales, y los gestos, que regulan las interacciones sociales.* Algunos niños con autismo no levantan los brazos o cambian de postura anticipándose al hecho de ser cogidos en brazos, cuando son bebés. Puede que no se abracen a quien les sostiene o incluso ponerse tiesos, y a menudo no sonrían o miran cuando se interacciona socialmente con ellos. Algunos niños sí tienen contacto ocular, aunque a menudo sólo como breves vistazos, pero el contacto ocular no lo usan para dirigir la atención a los objetos o situaciones de interés. Otros niños tienen contacto ocular inapropiado, que va desde mirar a la cabeza, hasta mirar *dentro* de los ojos del interlocutor. Los niños autistas a menudo ignoran a las personas conocidas o desconocidas a causa de su falta de interés social. Algunos niños hacen aproximaciones sociales, aunque su turno conversacional o la modulación de su contacto ocular está a menudo gravemente deteriorada. En lo que se refiere a las aproximaciones sociales, en el extremo opuesto nos encontramos con niños que se acercan indiscriminadamente a los extraños (p.ej.: Pueden trepar en las rodillas del examinador incluso antes de que los padres hayan entrado en la sala, ser inconscientes de las barreras psicológicas, o ser descritos como niños que continuamente e inapropiadamente "se nos plantan en la cara" de una forma invasiva).

(A1b). *Fallo en el desarrollo de relaciones entre pares, adecuadas a su nivel evolutivo.* Los niños más jóvenes pueden demostrar falta de interés, o incluso falta de consciencia de la existencia de sus pares o de otros niños. Algunos niños con autismo no tienen amigos adecuados para su edad, y a menudo los niños con autismo más mayores pueden ser engañados o ser centro de las burlas de los demás. Algún niño puede querer tener "amigos", pero generalmente no comprende el concepto de reciprocidad y de comunión de intereses e ideas inherente a la amistad. Por ejemplo, pueden referirse a todos sus compañeros de clase como "amigos". Un ejemplo clamoroso es el de un niño que decía, sin inmutarse: "¡Oh!, yo tengo muchos, muchos, veintinueve amigos, pero ninguno me gusta". Los niños verbales pueden tener un "amigo", pero la relación será muy limitada, o se puede centrar sólo en un interés muy circunscrito, tal como un particular juego de ordenador. A menudo, los niños frecuentan a los adultos o a otros pares de más edad, en cuyo caso ellos representan el papel de subordinado, o a los pares muchos más jóvenes, en cuyo caso vienen a ser los directores. En cualquier caso, las demandas de reciprocidad social son mucho menores, comparadas con las interacciones con pares de edad apropiada.

(A1c). *Ausencia de intentos espontáneos de compartir diversiones, intereses, o aproximaciones a otras personas (p. ej. : no mostrar, acercar o señalar objetos de interés.)* Durante su infancia, algunos niños con autismo no participan en juegos de reciprocidad sobre el regazo de sus padres, sino que, más bien, agarran los brazos de los padres de una forma mecánica cuando éstos llevan a cabo el juego, o insisten en que el padre mire al niño realizando el juego. A pesar de todo, el característico "toma y daca" de los juegos de regazo que se observa en los niños con desarrollo evolutivo normal, al final del primer año de vida, a menudo no aparece. Normalmente no señalan a los objetos ni usan el contacto ocular para compartir el placer de ver algo junto con otra persona, lo que se llama protodeclarativo.

(A1d). *Ausencia de reciprocidad social o emocional.* Algunos niños con autismo no muestran interés por los otros niños o por los adultos, y tienden a jugar solos, consigo mismos, lejos de los demás. Otros juegan con adultos cerca, o se sientan en las cercanías de otros niños que están jugando y o juegan aparte, en paralelo, o simplemente miran a los otros niños. Algunos niños se implican en el juego estructurado de otros niños, a menudo en juego repetitivo, pero normalmente sólo como "asistentes", sin hacer caso de las sugerencias de los otros niños. Algunos tienden a asumir un rol pasivo en el juego de otros niños, por ejemplo, como el bebé en el juego de "las casitas". Otros pueden perseguir a un niño en concreto, hacia el que muestran su exclusivo interés, que domina toda la relación.

(A2). *Deterioro cualitativo en la comunicación.*

Los déficits en la comunicación que se ven en el espectro autista son mucho más complejos de lo que se podría suponer de un simple retraso en el habla y comparte algunas características con los déficits observados en los trastornos evolutivos del lenguaje o en los trastornos específicos del lenguaje. (Allen & Rapin, 1992). La función expresiva del lenguaje, en el espectro autista, va desde el completo mutismo hasta la fluidez verbal, aunque esta fluidez normalmente se acompaña de muchos errores semánticos (el significado de las palabras) y pragmáticos (el uso del lenguaje para comunicarse) en el habla. Los niños autistas, incluso los verbales, casi siempre tienen déficits en la comprensión, en particular déficits en la comprensión de las preguntas de más alto nivel. Los déficits en la pragmática, la capacidad para usar el lenguaje eficientemente, como medio de comunicación, están casi universalmente presentes. Algunos niños con autismo no responden a sus nombres cuando les llaman sus padres o cuidadores, y normalmente, al principio se supuso que tenían un déficit auditivo severo. Este síndrome, *agnosia*

auditiva verbal (AAV), es similar a la *sordera adquirida a las palabras*, que aparece en adultos, con una excepción muy importante: los adultos con *sordera adquirida a las palabras* siguen hablando, porque su lenguaje está ya bien adquirido, mientras que los niños con autismo con AAV primario o adquirido (normalmente con afasia epileptiforme), son mudos (Rapin & Allen, 1987).

(A2a). *Retraso evolutivo, o ausencia total de lenguaje hablado (no acompañado de intentos compensatorios a través de modalidades alternativas de comunicación, como gestos o mímica)*. En la temprana infancia, algunos niños con autismo no balbucean ni usan ninguna otra vocalización comunicativa, y son descritos como unos bebés muy tranquilos. Algunos niños no desarrollan absolutamente ningún lenguaje hablado, en su momento evolutivo, y de la misma forma, fallan al compensar el lenguaje con expresiones faciales o gestos. Un chiquillo o un niño con desarrollo normal tira de su madre hacia un objeto deseado, o le señala claramente el objeto mientras que mira a la cara de su madre. En contraste, la conducta característica de muchos niños con autismo es *usar la mano de la otra persona para señalar el objeto deseado*, normalmente denominado "señalar mano sobre mano". Algunos niños, incluso empujan el brazo del otro hacia el objeto deseado que está fuera de su alcance, sin ninguna señal, gesto o vocalización comunicativa. Otros niños "independientes" no piden ni reclaman nada a los padres, ya que han aprendido a trepar a tan temprana edad que alcanzan el objeto deseado por sí solos.

(A2b). *En individuos con lenguaje apropiado, marcado deterioro en la capacidad de iniciar o mantener una conversación con otros*. Algunos niños con autismo hablan con relativa fluidez, pero son incapaces de participar en una conversación, definida como una comunicación entre dos o más partes, en un toma y daca sobre un tema mutuamente acordado. En una conversación, el Participante A emite una frase sobre un tema dado, que se dirige al Participante B, el cual emite otra frase que es una respuesta directa a la del Participante A, y que se continúa en más de un ciclo de turno de palabra. Se pueden incluir preguntas, pero esta, obviamente, no es la estructura de frase usada predominantemente en una conversación. Un distintivo de los niños autistas con habla es su incapacidad para iniciar o mantener una conversación sobre un tema de interés mutuo, aunque puedan ser capaces de realizar o responder, relativamente bien, a una miríada de preguntas, o hablar "a" otra persona en un monólogo o soliloquio sobre su tema favorito.

(A2c). *Uso repetitivo y estereotipado del lenguaje, o lenguaje idiosincrásico*. Un distintivo del habla autista es la ecolalia inmediata o demorada. El término ecolalia inmediata se refiere a una repetición inmediata de palabras o frases dichas por otra persona – los niños simplemente repiten con exactitud lo que han oído sin formular su propio lenguaje. Es importante comprender que la ecolalia inmediata es un momento crucial en el desarrollo normal del lenguaje infantil hasta la edad de 2 años. Llega a ser patológica cuando se mantiene como el *único y predominante lenguaje expresivo* después de los 24 meses, y puede presentarse, a menudo, durante edad preescolar y escolar de niños con autismo. Es importantísimo diferenciar el habla que consiste predominantemente en ecolalia inmediata de la más clásica imagen de la ecolalia inmediata que progresa rápidamente hacia el habla con frases espontáneas en niños que empiezan a desarrollar su lenguaje. *La ecolalia demorada o "coletillas"*, se refiere al uso de frases ritualizadas que han sido aprendidas (p.ej: de vídeos, de la televisión, de anuncios, o de conversaciones que se oyeron accidentalmente). El origen de este lenguaje estereotipado no tiene por qué ser claramente identificable. Muchos niños autistas mayores incorporan las "coletillas" en un contexto adecuado en la conversación, lo que les proporciona abundantes elementos "ensayados" dentro de su lenguaje, a menudo con más fluidez y calidad de dicción que el resto de su lenguaje. Estos niños presentan también dificultades con los pronombres y otras partículas verbales que cambian según el contexto, y a menudo invierten los pronombres o se refieren a sí mismos con la tercera persona o con su nombre. Otros pueden usar frases literales idiosincrásicas o neologismos. Los niños con autismo verbales pueden hablar con frases muy detalladas y correctas desde el punto de vista gramatical, que, sin embargo, son repetitivas, limitadas a algún elemento concreto, y pedantes. A veces la respuesta del niño a lo que se le pregunta parece "errar el tiro", como demuestran posteriores preguntas que aclararan lo que ha querido decir. Este es también un sello de los déficits autistas del lenguaje. La respuesta típica de estos niños sobre preguntas basadas en hechos concretos suele ser correcta y apropiada, pero cuando se les pregunta sobre cuestiones que requieren comprensión de conceptos o formación de estos, dan respuestas con detalles que sólo tangencialmente se refieren a lo que se les preguntó.

(A2d.) *Ausencia de juego variado, espontáneo, creativo o social, apropiado a su nivel de desarrollo*. Algunos niños con autismo no usan apropiadamente objetos en miniatura, animalitos, o muñecas en un juego simbólico. Otros usan estos objetos de una forma mecánica y repetitiva, sin evidencia de juego flexible y representacional. Algunos niños del nivel verbal más alto pueden inventar un mundo fantástico que se centra en el único foco de su juego repetitivo. Un ejemplo clásico de la falta de juego apropiado es

el del niño autista verbal, en edad preescolar que "juega" recitando repetitivamente *al pie de la letra* un soliloquio de una escena de *La Bella y la Bestia*, mientras manipula muñecos de la película ajustándose exactamente *al guión*. Cuando se le dan los mismos muñecos, con instrucciones de jugar a cualquier cosa que no sea a *La Bella y la Bestia*, el mismo niño es incapaz de crear ningún otro escenario de juego.

(A3). *Patrones de conducta, intereses y actividades restrictivos, repetitivos y estereotipados.*

De nuevo, esta categoría de conductas e intereses, como la anterior, abarca déficits cualitativos en varias conductas.

(A3a). *Preocupación que abarca a uno o más patrones de interés estereotipados y restringidos, que es anormal o en intensidad o en el foco de interés en sí.* Algunos niños verbales con autismo formulan la misma pregunta repetitivamente, sin tener en cuenta las respuestas que hayan obtenido, o se implican en un juego persistente, altamente repetitivo. Otros tienen intereses especiales e inusuales. Por ejemplo, muchos niños se fascinan con los dinosaurios, pero los niños con autismo no sólo acumulan datos exhaustivos sobre todo tipo posible de dinosaurio, sino también sobre qué museo tiene tal fósil, etc.; estos niños a menudo "comparten" sus conocimientos con los demás sin tener en cuenta el interés del otro o incluso cuando el otro le dice que no le interesa el tema. Algunos autistas preescolares son fanáticos de programas de televisión como *La Ruleta de la Fortuna* o *Jeopardy (Riesgo)*, incluso cuando son todavía preverbales o mínimamente verbales; estos intereses inusuales en un niño de preescolar son considerados por muchos como un sello distintivo del autismo (Allen, 1991).

(A3b). *Adherencia aparentemente inflexible a rutinas o rituales específicos y no funcionales.* Muchos niños con autismo están tan preocupados con la "monotonía" o con las rutinas, en su casa y en el medio escolar, que no puede ser cambiado lo más mínimo sin provocar una rabieta u otros trastornos emocionales. Algunos pueden, por ejemplo, insistir en que los muebles de toda la casa permanezcan en la misma posición, o que las ropas sean de un determinado color, o que sólo un juego específico de sábanas, que es su favorito, se use para esa cama. Otros pueden comer sólo de un alimento específico, cuando se sientan en una silla concreta, en una habitación concreta, que no necesariamente tiene que ser la cocina o el comedor. Algunos niños pueden insistir en estar desnudos cuando están en casa, pero insistir en ponerse zapatos para sentarse en la mesa a comer. Esta inflexibilidad se puede extender también a las rutinas familiares, por ejemplo, tomando sólo una ruta específica para ir al colegio, o entrar a la tienda de comestibles sólo por una puerta determinada, o nunca detener o dar marcha atrás con el coche, una vez se haya iniciado el recorrido habitual. Muchos padres o no se dan cuenta de que están siguiendo ciertos rituales para evitar un enfrentamiento emocional, o demasiado avergonzados como para proporcionar voluntariamente esta información en la entrevista. En este contexto, algunos niños tienen distintos repertorios de conductas que se autoimponen para mantener la "monotonía" incluso aunque no se les imponga desde el exterior. En un adulto, muchos de estos rituales se pueden transformar en los más clásicos síntomas obsesivo-compulsivos, incluyendo acumular objetos rotos o raros, susurrar repetitivamente, para sí mismos, palabras o frases.

(A3c). *Manierismos motores estereotipados y repetitivos (p.ej.: aleteos de manos o dedos, o movimientos complejos que implican a todo el cuerpo).* Algunos niños pueden presentar movimientos corporales obviamente estereotipados, tales como aplaudir con las manos o aleteos con los brazos cuando están nerviosos o alterados, lo que es patológico si ocurre después de la edad de 2 años. Correr sin descanso, balancearse, dar vueltas, chirriar los dientes, andar de puntillas, y otras posturas extrañas son comúnmente observadas en niños con autismo. Otros pueden simplemente golpear repetitivamente el dorso de su mano de una forma que molesta menos. Se ha observado que en los muchachos de más alto nivel, los movimientos estereotipados pueden "miniaturizarse" según se van haciendo más mayores y se van enmascarando en conductas socialmente aceptables, tales como hacer rodar un bolígrafo (Bauman, 1992 a; Rapin, 1996c). También es importante comprender que no todos los niños con autismo tienen movimientos repetitivos.

(A3d). *Preocupación persistente por partes de objetos.* Muchos niños muestran la clásica conducta de poner en fila sus juguetes, cintas de vídeo y otros de sus objetos favoritos, mientras que otros coleccionan "cosas" sin motivo aparente. Muchos se implican en acciones repetitivas, tales como abrir y cerrar puertas, cajones, tapas de los cubos de la basura, o encender y apagar los interruptores de la luz. Otros están fascinados con cuerdas, gomas elásticas, cintas métricas y cables eléctricos y hacen oscilar repetitivamente estos objetos. Los niños más jóvenes con autismo están a menudo particularmente fascinados con el agua, y se divierten especialmente trasvasándola repetitivamente de un recipiente a otro. Algunos pueden oler o probar con la boca las cosas. A otros les encanta dar vueltas a los objetos, y

pueden o pasar largos periodos de tiempo dándole vueltas a las ruedas de un cochecito de juguete, o mirando un ventilador de techo, o dándose vueltas así mismos hasta que caen mareados. Algunos niños, a menudo miran a los objetos con el rabillo del ojo.

Síndrome de Asperger

Sin que ninguno de los dos lo supiese, un año después de la primera descripción del autismo de Kanner (1943), un pediatra llamado Asperger (1991/1944) también describió a cuatro niños con "psicopatía autista", que presumiblemente tenían conductas autistas poco severas y un CI normal. Este informe escrito en alemán no fue ampliamente conocido hasta la década de los 80 (Wing, 1981b). El término diagnóstico fue incluido por primera vez en el DSM-IV (APA, 1994), y los criterios para los deterioros cualitativos en la interacción social, los patrones de conducta y actividades restrictivos y repetitivos, son idénticos que los del Trastorno Autista. Esta categoría diagnóstica está claramente en evolución, como se ha discutido en Schopler, Mesibov, y Kuncze (1998), y no está claro si permanecerá como un síndrome separado del autismo.

En contraste con los criterios del Trastorno Autista, que incluyen déficits en comunicación verbal y no verbal, y en el juego, los actuales criterios del Síndrome de Asperger establece que no haya "evidencia significativa" de retraso en el desarrollo, de forma que el niño usa palabras simples a los 2 años, y frases comunicativas a los 3 (APA, 1994). (Obsérvese que estos criterios para valorar el desarrollo o retraso en el lenguaje, son mucho más laxos que los recomendados en la actualidad en los manuales de referencia.) El CI normal o cercano a la normalidad es también la regla, incluyendo actividades de autoayuda, "conducta adaptativa" (diferente a la que se presenta en la interacción social), y "curiosidad sobre el medio" en la infancia. La falta de una desviación clara en el lenguaje usualmente lleva a un reconocimiento clínico más tardío que en otros trastornos del espectro autista, lo que se debe, presumiblemente, a la conducta adaptativa temprana normal o casi normal. (Volkmar & Cohen, 1991). Sin embargo, el lenguaje en el Síndrome de Asperger claramente ni es normal ni típico. Los individuos con Síndrome de Asperger normalmente tienen un habla pedante y pobremente modulada, una pragmática no verbal o habilidades de conversación pobres, e intensa preocupación sobre temas muy concretos tales como el tiempo atmosférico o los horarios de ferrocarriles (Ghaziuddin & Gerstein, 1996; Klin, Volkmar, Sparrow, Cicchetti & Rourke, 1995; Wing, 1981 a). Su habla es a menudo concreta y literal, y sus respuestas normalmente "fallan el tiro". Algunos clínicos se han encontrado con individuos con este patrón verbal que han sido etiquetados equivocadamente de Trastorno del Lenguaje Semántico-Pragmático, en lugar de Asperger o autismo (Bishop, Hartley, & Weir, 1994; Bishop, 1989; Gagnon, Mottron, & Joannette, 1997). Sin embargo, este diagnóstico de trastorno en el lenguaje no es una sustitución adecuada del diagnóstico de autismo, ya que no cubre el déficit social y los intereses restrictivos y repetitivos.

Socialmente, los individuos con Síndrome de Asperger son normalmente incapaces de hacer amigos. A causa de sus interacciones sociales ingenuas, inapropiadas y unívocas, son también ridiculizados a menudo por sus compañeros de edad. A menudo dejan de intentarlo por el ridículo cruel al que son sometidos por los otros niños, y permanecen en un aislamiento social extremo. Sin embargo, desean honestamente el éxito en las relaciones interpersonales, y a menudo se quedan aturrullados cuando no lo alcanzan (Bonnet & Gao, 1996). A menudo presentan déficits en la motricidad gruesa y fina, incluyendo movimientos torpes y descoordinados, y posturas raras (Asperger, 1991/1944; Klin *et al.*, 1995; Wing, 1981 a). Sin embargo, la apraxia motora es un hallazgo inconsistente, y los tests formales de habilidades motoras no diferencian el autismo de alto nivel funcional del síndrome de Asperger (Ghaziuddin, Butler, Tsai, & Ghaziuddin, 1994; Manjiviona & Prior, 1995).

La validez del síndrome de Asperger como una entidad clínica distinta del autismo de alto funcionamiento (verbal) sigue siendo controvertida (Kurita, 1997; Schopler, 1996; Schopler *et al.*, 1998; Volkmar *et al.*, 1996). Clínicamente, el diagnóstico de síndrome de Asperger se da a menudo, como una alternativa más aceptable para los niños con autismo de alto nivel funcional (Bishop, 1989). Hay, en la actualidad, múltiples criterios clínicos que se solapan parcialmente entre los usados en todo el mundo para el diagnóstico del síndrome de Asperger, lo que añade más confusión (APA, 1994; Attwood, 1998; Gillberg & Gillberg, 1989, 1995; Szatmari, Bremner, & Nagy, 1989; Wing, 1981 a; OMS, 1992, 1993). La similitud y solapamiento entre los signos y síntomas del Asperger con el Síndrome de Discapacidades en el Aprendizaje No verbal amplía el espectro de estos trastornos del desarrollo (Harnadeck & Rourke, 1994; Klin *et al.*, 1995; Rourke, 1989 a, 1989b; Voeller, 1986). Sin embargo, otra vez, un diagnóstico de discapacidad en el aprendizaje no es una sustitución apropiada de un diagnóstico de autismo, ya que demasiado a menudo no guarda relación con el déficit social y los intereses restrictivos y repetitivos. Para

añadir confusión, una revisión retrospectiva reciente de los cuatro casos originales de Asperger (1991/1994) informó que tales niños actualmente cumplen los criterios para el Trastorno Autista del DSM-IV (APA, 1994) (Miller & Ozonoff, 1997). Tal y como el DSM-IV está redactado actualmente, si se cumplen los criterios para el Trastorno Autista, ello excluye el diagnóstico de Síndrome de Asperger.

Trastorno Desintegrativo de la Infancia

El Trastorno Desintegrativo de la Infancia (TDI; CDD en inglés. Nota del T.) se refiere a la rara aparición de un desarrollo temprano normal hasta la edad de 24 meses, seguido de una rápida regresión neurológica, que acaba la mayoría de las veces, en una sintomatología autista. El TDI, antes llamado *Síndrome de Heller, demencia infantil o psicosis desintegrativa*, normalmente aparece entre los 36 y los 48 meses de edad, pero puede ocurrir hasta los 10 años de edad. Ha habido sólo alrededor de un centenar de informes de casos de TDI en la literatura (Volkmar, Klin, Marans, & Cohen, 1997; Volkmar & Rutter, 1995). Los sellos distintivos de este trastorno incluyen la pérdida de lenguaje, habilidades sociales, de juego, o motrices, previamente normales, y frecuentemente incluye la aparición de conductas repetitivas restrictivas, todas típicas del autismo (APA, 1994). El TDI se asocia frecuentemente con los síntomas autistas más severos que los del autismo de aparición temprana, incluyendo pérdida profunda de habilidades cognitivas, dando como resultado retraso mental (Catalano, 1998; Evans-Jones & Rosenbloom, 1978; Hoshino *et al.*, 1987; Short & Schopler, 1988; Tuchman & Rapin, 1997; Volkmar & Rutter, 1995). Una revisión reciente del TDI observó una predominancia masculina de 4 a 1, una edad de aparición media de 29 ± 16 meses, con alrededor de un 95% que muestra síntomas de pérdida del lenguaje, resistencia a los cambios, ansiedad y deterioro de las habilidades de autoayuda (Volkmar, 1992, 1994).

En niños con autismo también está bien establecido que una regresión clínica puede ocurrir y a menudo ocurre, *como muy pronto a los 15 meses de edad*, con una media de en los 21 meses (Tuchman, 1996). La relación entre autismo con un curso involutivo temprano (antes de los 36 meses), TDI (después de los 36 meses), Síndrome de Landau-Kleffner (Landau & Kleffner, 1957; Landau & Kleffner, 1998), y crisis epilépticas durante la ondas lentas en el sueño (ESES) se comprende mal en la actualidad, así como la etiología y psicopatología subyacentes (Bristol *et al.*, 1996; Tuchman & Rapin, 1997). La estimación de los índices de regresión en autismo va desde el 10 hasta el 50% (Hoshino *et al.*, 1987; Tuchman & Rapin, 1997), con una pérdida total del lenguaje expresivo en entre un 20 y un 40% de ellos (Kurita, 1985, 1986; Kurita, Kita, & Miyake, 1992; Rutter & Lord, 1987). Entre el 36 y el 55% de los padres de niños con autismo observan problemas en el primer año de vida, pero a menudo sólo retrospectivamente (Short & Schopler, 1988; Volkmar, Stier, & Cohen, 1985). Algunos niños tienen síntomas autistas bastante pronto, pero no reciben un diagnóstico o informe médico hasta los 2 o 3 años de edad. O los padres fallan a la hora de reconocer esos síntomas insidiosos o el médico u otro profesional descartan las preocupaciones parentales. Una pérdida aguda o subaguda del lenguaje es lo que probablemente más motiva a los padres a buscar ayuda médica, más que la aparición de anomalías sociales (Rogers & DiLalla, 1990). Uno de los más difíciles problemas que entorpecen la mejor comprensión de la regresión autista y el TDI implica diferenciar la "edad de aparición" de la "edad de reconocimiento" (Volkmar *et al.*, 1985). La evaluación retrospectiva de grabaciones domésticas en vídeo está ahora bien aceptada como una estrategia de investigación para identificar síntomas autistas tan pronto como a los 12 meses de edad (Adrien *et al.*, 1992; Baranek, 1999; Osterling & Dawson, 1994).

Tanto el autismo con regresión como el TDI han sido asociados con crisis o actividad epileptiforme en los electroencefalogramas (EEG) (Rapin, 1997; Tuchman, 1995; Tuchman & Rapin, 1997; Tuchman, Rapin & Shinnar, 1991a, 1991b). En un estudio reciente de niños con autismo con una historia de regresión (Tuchman & Rapin, 1997), había casi dos veces más niños con electroencefalogramas epileptiformes (21%) en la muestra, que epilepsia clínica (11%), lo cual es un índice de la significativa porción de niños con autismo con actividad epileptiforme subclínica. Estos investigadores sugieren que la regresión mantiene una significativa asociación con un EEG epileptiforme, incluso en el caso de actividad epiléptica clínica (19% en los que tenían regresión frente a un 10% en los que no la tenían). La mayoría de los EEG epileptiformes localizaban esta actividad en las regiones centrotemporales. Es digno de atención que las crisis o los EEG epileptiformes son más prevalentes en niños cuya regresión se acompaña de un déficit cognitivo significativo (Tuchman & Rapin, 1997).

Autismo Atípico/ TGD No Especificado (TGD-NE)

Este diagnóstico se usa cuando está presente una sintomatología autista significativa desde el punto de vista clínico, incluyendo déficits en la interacción social recíproca, en comunicación verbal o no verbal, o

conducta, intereses y actividades estereotipadas, pero no se cumplen todos los criterios para el diagnóstico de espectro autista o TGD; por ejemplo, un niño que no cumple al menos 6 de los 12 posibles criterios para el diagnóstico de Trastorno Autista, o cuya aparición de la sintomatología es posterior a los 36 meses. De la misma forma, se incluiría a niños cuyos síntomas son atípicos o no son tan severos como para codificarlos bajo este diagnóstico (APA, 1994).

El Autismo Atípico/TGD-NE no es una entidad clínica diferente con una definición específica, aunque tradicionalmente se ha pensado que los individuos a los que se les ha dado este diagnóstico tienen síntomas menos severos. TGD-NE es un diagnóstico por exclusión de los otros trastornos del espectro autista (Towbin, 1997). A menudo es usado como un diagnóstico "por defecto" o de "cajón de sastre" cuando o hay información insuficiente o poco fiable o cuando el médico vacila a la hora de aplicar el término "autista". Tan es así, que entre 176 niños diagnosticados de Trastorno Autista con los criterios del DSM-III-R (APA, 1987) y los 18 con los que se los comparó diagnosticados de TGD-NE no se apreciaron diferencias significativas en ninguna medida neuropsicológica o conductual, cuando se hacía covariar el CI no verbal (Rapin *et al.*, 1996). Los procedimientos de detección y diagnóstico, así como el tratamiento para el autismo atípico/TGD-NE son los mismos que para los otros trastornos del espectro autista.

Síndrome de Rett

El Síndrome de Rett, un trastorno neurodegenerativo esencialmente limitado a niñas, se hace manifiesto después de un periodo de funcionamiento normal después del nacimiento. Aunque fue descrito por primera vez por Rett en 1966, el conocimiento clínico del síndrome no ocurrió hasta que Hagberg *et al.* (1983) informaron de 35 casos adicionales. Las niñas con síndrome de Rett presentan síntomas tan pronto como a la edad de 6 a 8 meses, (después de un nacimiento normal, un perímetro cefálico normal al nacer, y avances evolutivos tempranos normales) con una ratio de perímetro cefálico decreciente. Esto, a veces se sigue de microcefalia (p.ej: perímetro cefálico menor que el segundo percentil) y la pérdida de habilidades manuales intencionales. Posteriormente aparecen estereotipias y movimientos con las manos tales como retorcer las manos, movimientos de lavado de manos, chupárselas, palmoear, y pobre desarrollo en la coordinación del tronco o al andar, con pérdida de implicación social y desarrollo del lenguaje receptivo y expresivo severamente deficitario (Amstrong, 1997; Hagberg *et al.*, 1983; Naidu, 1997; Percy, Gillberg, Hagberg, & Witt-Engerstrom, 1990). Casi todas las niñas tienen EEG con actividad lenta de fondo y espigas, pero las crisis clínicas ocurren solamente en alrededor de un tercio de los casos (Amstrong, 1997; Naidu, 1997; Percy *et al.*, 1990). Hay acuerdo general sobre que el Síndrome de Rett es un trastorno del desarrollo, aunque su clasificación en el DSM-IV y la ICD-10 como un TGD siguen siendo controvertidos (Burd, Fisher, & Kerbeshian, 1989; Gillberg, 1994; Tsai, 1992). Sin embargo, aunque fue incluido dentro del paraguas de los TGD, no se puede dar un diagnóstico incorrecto de autismo en lugar del correcto de Síndrome de Rett.

DETECCIÓN Y DIAGNÓSTICO DEL AUTISMO: "DETECTAR, PROBAR, EVALUAR"

La detección del autismo se enfrenta a dos diferentes niveles de investigación, cada uno de ellos respondiendo a una pregunta diferente (Siegel, 1998). En el *Nivel 1* la detección debe ser efectuada sobre toda la población de niños e implica identificar niños con riesgo de cualquier tipo de trastorno evolutivo. El *Nivel 2* implica una investigación más en profundidad de los niños anteriormente identificados como de riesgo de padecer un trastorno evolutivo, diferenciando aquí el autismo de otras clases de dificultades evolutivas, e incluye evaluación por especialistas en autismo, animados con la intención de localizar los puntos fuertes y débiles del niño en función de una mejor intervención. Por favor, véase el Algoritmo (Fig. 1, más abajo), para una revisión de este proceso. Aunque el proceso en sí ha sido separado en dos niveles de evaluación, esto no necesariamente indica que implique diferentes profesionales para cada nivel, ya que un profesional dado puede muy bien realizar ambas etapas secuenciales.

Ya que no hay en la actualidad ningún marcador biológico para el autismo, la detección debe focalizar su atención en la conducta. Además, en muchos casos, el autismo parece tener una aparición gradual, a menudo sin una evidencia clara de deterioro sensoriomotor. Los niños con autismo normalmente se sientan, gatean y andan a la edad esperada. Muchos incluso emiten algunas palabras en su momento evolutivo apropiado, aunque tales palabras rara vez evolucionan hacia un lenguaje temprano útil. Los síntomas que se pueden presentar durante la infancia (una expresión seria, irritabilidad aumentada, dificultades con el sueño y con las comidas, y expresión de placidez) son conductas que también se pueden observar en otros niños con un desarrollo evolutivo normal.

Nivel 1: Vigilancia Evolutiva de Rutina

(durante la visita del niño sano)

Se pasan, p. ej. el PEDS, el ASQ, el CDIs y pruebas evolutivas específicas y generales

Indicación Absoluta para la Evaluación Inmediata:

No balbucear a los 12 meses

No señalar ni hacer gestos similares a los 12 meses

No aparición de palabras simples a los 16 meses

No aparición de frases espontáneas de dos palabras (no ecológicas) a los 24 meses

CUALQUIER pérdida en CUALQUIER lenguaje a CUALQUIER edad

Fallido Superado

Nivel 1 de Investigación de laboratorio Redetección en la próxima visita

Evaluación Audiológica Formal

Medición de niveles de plomo si se presenta pica.

Detección Específica de Autismo Superado Remitir al Nivel 2 cuando esté indicado

p.ej: CHAT, PDDST- Nivel 1

Escala Australiana para el Síndrome de Asperger

Fallido

Remitir a Intervención Temprana

o a la

Escuela de su Distrito

y

PROCEDER AL NIVEL 2

Nivel 2: Diagnóstico y Evaluación del Autismo

Procedimientos Diagnósticos Formales:

Instrumentos de Entrevista: GARS, PIA, PDDST-Nivel 3, ADI-R

Instrumentos de Observación: CARS, STAT, ADOS-G

Diagnóstico Clínico: DSM-IV

Evaluación Médica y Neurológica Amplia

Evaluaciones Específicas para Determinar el Perfil Evolutivo

Habla-Lenguaje-Comunicación, Conducta Cognitiva y Adaptativa

Evaluación Neuropsicológica, Conductual y Académica

Evaluación Amplia de Laboratorio sólo si está indicado (ver el texto):

Test Genéticos y Metabólicos, Electrofisiología, Neuroimagen

Fig. 1 Algoritmo

En el momento presente, conductas específicas que distinguen entre niños con autismo de otros, a los 12 meses de edad han sido identificadas en estudios usando observaciones basadas en grabaciones domésticas de vídeo (Osterling & Dawson, 1994). Usando grabaciones de la fiesta del primer cumpleaños en niños con autismo frente a niños normales, los investigadores identificaron correctamente cuatro conductas en el 90% de los niños autistas y normales. Esas conductas, que fueron replicadas en un estudio posterior (Mars, Mauk, & Dowrick, 1998), fueron: Contacto ocular, girarse hacia donde se les está llamando por su nombre, señalar y mostrar. Un estudio más reciente de las grabaciones domésticas del primer cumpleaños (Osterling & Dawson, 1999) encontró que esos niños de un año con autismo podían ser diferenciados de niños de un año con retraso mental. Los niños de un año con autismo usaban menos contacto ocular y se orientaban menos cuando se les llamaba por su nombre que los que tenían retraso mental y que los evolutivamente normales. Además, esas mismas conductas distinguían a esos mismos niños con autismo a los 8 ó 10 meses de los otros con desarrollo normal (Brown, Dawson, Osterling, & Dinno, 1998). Baranek (1999) usó un análisis de vídeos similar con niños de entre 9 y 12 meses de edad y encontró que un patrón de nueve conductas diferenciaba entre autismo, discapacidades en el desarrollo y desarrollo normal con una fiabilidad del 94%. El patrón autista incluía grandes problemas con la respuesta a los estímulos sociales (p.ej: respuesta retardada a su nombre; aversión al contacto físico social) así como otros aspectos no sociales de falta de respuesta sensorial. Aunque la estabilidad a largo plazo y la utilidad predictiva de tales hallazgos ha de ser aún determinada, estos resultados sugieren que el autismo puede ser detectado con fiabilidad tan pronto como en el primer cumpleaños, o incluso antes (Baranek, 1999; Teitelbaum, Teitelbaum, Nye, Fryman, & Maurer, 1998).

El autismo puede ser diagnosticado con fiabilidad en niños de menos de 3 años de edad. Estudios recientes han demostrado que los síntomas del autismo son constatables a los 18 meses de edad, y que tales síntomas son estables desde los primeros años de vida hasta la edad preescolar (Charman *et al.* , 1997; Cox *et al.* , 1999; Lord, 1995; Stone *et al.* , 1999) Además, estos estudios han identificado las principales características que diferencian el autismo de otros trastornos evolutivos en el periodo comprendido entre los 20 y los 36 meses de edad, características que las herramientas de detección temprana han de tener en cuenta. Están implicados síntomas negativos o déficits conductuales en las siguientes áreas: Contacto ocular, orientación hacia su propio nombre, juegos de atención compartida (p.ej: señalar, mostrar), juego simbólico, imitación, comunicación no verbal, y desarrollo del lenguaje. Hay alguna indicación en el sentido de que las conductas emocionales socialmente dirigidas pueden también diferenciar los grupos; ni síntomas sensorio–perceptuales ni síntomas positivos como conductas repetitivas o problemas conductuales parecen diferenciar tempranamente y con consistencia entre los grupos autistas y no autistas.

La detección del autismo puede no identificar niños con variantes menos severas del trastorno (sin retraso mental o en el lenguaje evidentes). estos niños permanecen sin diagnóstico durante años, causándoles crecientes dificultades en sus intentos de responder a las demandas de la educación elemental sin los apoyos que les son necesarios. Sus dificultades causan grandes preocupaciones a las familias, que reconocen el desafío que el niño representa, pero que tienen dificultades para convencer a los demás de que su hijo tiene una discapacidad. estos niños y sus familias se pueden beneficiar en gran medida de los esfuerzos por mejorar la detección y las oportunidades crecientes de una intervención efectiva que una detección a tiempo puede brindar. Sin embargo, esta detección también necesita definir sus síntomas diana en los individuos verbales con autismo de alto nivel funcional y con síndrome de Asperger, y se debe centrar en los niños más mayores, adolescentes y adultos jóvenes (Garnett & Attwood, 1998). Tales detecciones son también relevantes para establecer las metas educativas, cuando esos niños mayores pueden ser detectados.

Nivel 1: Vigilancia Evolutiva de Rutina y Detección Específica del Autismo

Este Panel está de acuerdo en que los profesionales de atención primaria deben cambiar su orientación hacia el niño sano, y llevar a cabo detección precoz de los trastornos del desarrollo. Se ha demostrado que

casi el 25% de los niños presentan alteraciones evolutivas en algún momento. Por lo tanto, la detección evolutiva se debe convertir en una rutina esencial en toda visita del niño sano durante la lactancia, infancia y edad preescolar, e incluso durante los primeros años de escolaridad si las sospechas aumentan. El uso adicional de Pruebas Evolutivas Específicas incrementará la sensibilidad y especificidad del proceso de detección del autismo.

Desafortunadamente, menos del 30% de los profesionales de atención primaria utilizan tests estandarizados de detección de conductas (aplicados con rigor) en las entrevistas del niño sano (Dworkin, 1989, 1992; Majnemer & Rosenblatt, 1994; Rapin, 1995). Además, la Academia Americana de Pediatras (AAP) está insistiendo en la importancia de una *vigilancia* evolutiva en toda visita del niño sano; un proceso flexible y continuo que es más amplio que la detección y que incluye obtener y valorar preocupaciones de los padres, pruebas específicas sobre habilidades apropiadas a cada nivel de desarrollo, y observación de habilidades (Comité de Asociación Americana de Pediatras sobre el Niño con Discapacidades, 1994; Johnson & Blasco, 1997). La puesta en práctica de este proceso de vigilancia evolutiva en cada visita del niño sano y la adquisición de las habilidades necesarias para hacerlo, sólo se pueden alcanzar con entrenamiento del servicio a todos los niveles. Además, las actuales políticas de atención primaria, que dedican sólo unos pocos minutos para la visita del niño sano deben cambiar si los clínicos quieren llevar a la práctica el entrenamiento que hayan recibido (Glascoe, Foster, & Wolraich, 1997). Es esencial un alto grado de implicación por parte de los padres, profesionales de la salud, y políticos para que las recomendaciones de estos Parámetros Prácticos puedan ser llevadas a cabo.

Es importante comprender que los padres *normalmente están en lo cierto* en lo referente a sus sospechas sobre el desarrollo de su hijo (Glascoe, 1994, 1997, 1998; Glascoe & Dworkin, 1995). Puede que no sean tan precisos con referencia los parámetros cuantitativos y cualitativos implicados en la anormalidad evolutiva, pero casi siempre, si tienen una sospecha, hay con seguridad algún problema en algún aspecto del desarrollo del niño. Cualquier sospecha de cualquier complicación importante debe ser valorada y conducir a posteriores investigaciones.

Aunque una sospecha positiva por parte de los padres sugiere fuertemente un problema subyacente en el desarrollo del niño, la ausencia de sospechas no implica un desarrollo normal. La falta de experiencia como padres, influencias culturales, falta de tiempo ante la necesidad de atender a otros problemas médicos más acuciantes, todo ello puede contribuir a la desgana parental a prestar atención a estos asuntos del desarrollo. Incluso cuando los padres no expresen ninguna sospecha, el desarrollo del niño ha de ser monitorizado de cerca usando cualquiera de los cuestionarios para padres disponibles. Algunos clínicos usan formularios preimpresos del niño sano, con cada uno de los pasos evolutivos apropiados para cada edad en cada visita de rutina. La información de estos formularios debería obtenerse a partir de diagramas válidos de etapas válidas y cubrir todos los dominios evolutivos.

Detección Evolutiva General: Cuestionarios para Padres

Instrumentos tradicionales. El *Denver-II* (DDST-II, formalmente *Test Revisado de Denver para la Detección Evolutiva*; Frankenburg, Dodds, Archer, Shapiro, & Bresnick, 1992) ha sido la herramienta tradicional usada por los profesionales de atención primaria para detección en el desarrollo. Se diseñó para niños desde el nacimiento hasta los 6 años de edad, y registra muestras del lenguaje expresivo y receptivo, de la articulación, y de las habilidades de motricidad fina adaptativa, de la habilidad social–personal, y de motricidad gruesa. Produce una puntuación simple (anormal, cuestionable, no mensurable, normal o avanzado). Fácil de administrar y puntuar, el test puede ser completado en 25 minutos o menos. Sin embargo, la validez de este test no ha sido estudiada. Además, investigaciones posteriores han encontrado que las medidas obtenidas con él son significativamente insensibles (lo que significa que el instrumento pasa por alto un considerable número de niños retrasados – realmente positivos) y falta de especificidad (lo que significa que un significativo número de niños normales– realmente negativos – fueron clasificados como retrasados) (Glascoe *et al.*, 1992). El *Cuestionario Revisado de Denver para la Pre-Detección Evolutiva* (R-DPDQ; Frankenburg, 1986), por el contrario, está diseñado para encontrar los subgrupos de niños que necesitarán una posterior detección. Usa informes de los padres y presenta de 10 a 15 ítems, tomando muestras de diversos ámbitos, desde el nacimiento hasta los 6 años. Los ítems del R-DPDQ se derivan de los del Test de Denver para la Detección Evolutiva (el muy popular antecesor del Denver-II) que detectan sólo un 30% de los niños con deterioros en el lenguaje y un 50% de los niños con retraso mental (Borowitz & Glascoe, 1986; Glascoe *et al.*, 1992; Greer, Bauchner, & Zuckerman, 1989). Muchos otros estudios comprensivos documentan la falta de sensibilidad y especificidad de este instrumento (Cadman *et al.*, 1984; Camp, van Doorninck, Frankenburg, & Lampe, 1977; Diamond, 1987; Grant & Gottelsohn, 1972; Harper & Wacker, 1983; Lindquist, 1982; Sciarillo, Brown, Robinson,

Bennett, & Sells, 1986; Sturner, Green, & Funk, 1985). A causa de la falta de sensibilidad y especificidad de ambos instrumentos, el DDST-II y el R-DPDQ, se debe usar un instrumento alternativo para una detección de *Nivel 1* en la visita del niño sano en atención primaria.

Instrumentos de Detección Evolutiva Estandarizados. Algunos ejemplos de cuestionarios de Nivel 1 para padres con propiedades psicométricas aceptables incluyen: (a) El *Cuestionario de Edades y Etapas, Segunda Edición* (ASQ; Bricker & Squires, 1994; Bricker & Squires, 1999; Squires, Briker, & Potter, 1997) usa informes de padres de niños desde el nacimiento hasta los 3 años, y proporciona instrucciones claras para obtener respuestas pensadas y elaboradas. Tiene formularios de 10 a 15 ítems cada uno, diferenciados por cada rango de edad que son completados en cada visita del niño sano. Se pueden conseguir otros formularios diseñados para detectar niños con otras edades concretas. El ASQ está bien estandarizado y validado, tiene buena sensibilidad y excelente especificidad y proporciona puntuaciones en la forma "superado/ fallido". Ya que la puntuación que se obtiene es difícil de utilizar para sacar conclusiones y por su brevedad, parece especialmente utilizable como una herramienta de pre-detección. (b) Las *Escalas BRIGANCE®* (Brigance, 1986; Glascoe, 1996) consisten en siete formularios separados, cada uno para un rango de 12 meses, desde los 21 a los 90 meses de edad. Maneja claves evolutivas y habilidades académicas tempranas, incluyendo habla, lenguaje, motricidad fina y gruesa, evolución grafomotriz, y conocimientos generales en las edades más bajas y también lectura y matemáticas en los más mayores. Usan estimulación directa de respuestas y observación y se lleva aproximadamente unos 10 minutos para la administración de cada una de ellas. Están disponibles en inglés y en español. Están bien estandarizadas y validadas y se llevan usando unos 10 años. Estos instrumentos de detección proporcionan puntos de inflexión en el desarrollo, y edades equivalentes para la motricidad, el lenguaje, y la lectura y una puntuación general que nos indica en qué punto de inflexión está el niño. Estos instrumentos también tienen buena sensibilidad y especificidad para los déficits en diferentes capacidades. (c) Los *Inventarios del Desarrollo del Niño* (CDIs; Ireton, 1992; Ireton & Glascoe, 1995) incluyen tres medidas separadas con 60 ítems cada una (el Inventario del Desarrollo Infantil, desde el nacimiento hasta los 21 meses de edad; el Inventario del Desarrollo de la Temprana Infancia, desde los 15 a los 36 meses de edad; y el Inventario del Desarrollo Preescolar, desde los 36 hasta los 72 meses de edad). Todos ellos se completan a través del informe de los padres en unos 5 a 10 minutos. Los CDIs se pueden autoadministrar en salas de espera o de consulta o enviados por correo a las familias. Si los padres tienen un inglés limitado, se le pueden administrar los ítems directamente al niño. Los CDIs detectan problemas en el lenguaje, la motricidad, la cognición, problemas preacadémicos, sociales, en la autoayuda, conductuales y de salud. Los formularios para los dos tramos de edad superiores proporciona una puntuación basada en puntos de corte o inflexión, equivalentes a 1,5 desviaciones típicas por debajo de la media de la población. Los clínicos han de analizar los errores para determinar en qué ámbito ha tenido más dificultades cada niño, para hacer posteriores recomendaciones de tratamiento adecuadas (p.ej: los déficits en la motricidad fina pueden exigir una terapia ocupacional, mientras que los déficits globales indican la necesidad de una valoración comprehensiva). Aunque los CDIs han sido estandarizados solamente en St. Paul, MN, un numeroso grupo de estudios apoyan la efectividad del instrumento en otras localizaciones geográficas, con minorías y con grupos de nivel socioeconómico bajo (Chafee, Cunningham, Secord-Gilbat, Elbard, & Richards, 1990; Guerin & Gottfried, 1987; Ireton & Glascoe, 1995; Sturner, Funk, Thomas, & Green, 1982). También señalan que las medidas tienen una excelente sensibilidad y buena especificidad. El instrumento para padres de los CDIs, el Inventario del Desarrollo del Niño, es más una herramienta de evaluación de niños de 15 a 72 meses de edad, más que de detección. (d) *El Instrumento de Evaluación del Estado del desarrollo para Padres* (PEDS, Glascoe, 1998) ayuda a los cuidadores a obtener e interpretar las sospechas de los padres. El PEDS asigna probabilidades de retraso o discapacidades sobre los variados tipos de preocupaciones, así que capacita a los clínicos a tomar decisiones basadas en hechos, proporcionar consejo en la consulta, hacer recomendaciones, y proporcionar seguridad. Al usar el PEDS, los padres deben responder a 10 preguntas. Están redactadas en inglés y español en un nivel cultural de quinto curso escolar, y más del 90% de los padres pueden completar el cuestionario mientras están esperando a ser atendidos en consulta. Los clínicos o el personal administrativo pueden puntuar e interpretar los resultados en apenas 2 minutos. El PEDS ha sido validado y estandarizado en una muestra de 971 niños de todo el país en cuatro estudios de validación por separado (Glascoe, 1991, 1994; Glascoe, Altemeier, & MacLean, 1989; Glascoe, MacLean, & Stone, 1991). Su precisión en la detección de las discapacidades se encuentra dentro de los parámetros convencionales para tests de detección (sensibilidad para problemas en el desarrollo y especificidad para el desarrollo normal de entre un 70 a un 80%). Las investigaciones sobre el PEDS muestran que los padres pueden ser bastante exactos, a pesar de su nivel educativo o experiencia como padres.

Principales Quejas y Pruebas Específicas con relación a Sospechas sobre el Desarrollo

Hay al menos tres sospechas generales con las que los padres de niños pequeños se presentan en la visita del niño sano: retraso en el habla o el lenguaje; problemas con el desarrollo social con o sin similares sospechas sobre el habla o el lenguaje; y la evolución de un hermano más pequeño que aquel del que se sospecha o se sabe que tiene autismo. Cualquier niño cuyos padres tengan sospechas en estas áreas debería ser evaluado más en profundidad en nivel 1 y nivel 2, en cuanto sea posible. Cualquier sospecha que implique "regresión" o pérdida de habilidades sociales o en lenguaje debería ser tomado como una sería "alerta roja".

El niño cuyos padres están preocupados sobre su lenguaje o sobre su retraso en el lenguaje. Las principales quejas manifestadas por padres de niños de entre 1 y 5 años de edad son, por lo común, sobre déficits "aislados" en el lenguaje. La mayoría de las veces esas preocupaciones se refieren a lenguaje expresivo que aparece con retraso, ya que los padres no suelen ser conscientes de las habilidades receptivas en el lenguaje de sus hijos. Hay algunas sospechas de los padres clásicas, así como la ausencia absoluta de hitos o pasos evolutivos en el lenguaje, cualquiera de las cuales debería iniciar una investigación más amplia (Tabla III). Cuando esas u otras sospechas sobre el lenguaje se expresen, el administrador de las pruebas de Nivel I debería preguntar a los padres sobre habilidades sociales y conducta, así como sobre comunicación, en un esfuerzo para determinar si existen otros problemas además del lenguaje (Tabla IV).

Tabla III. Sospechas de los padres que son ALERTAS ROJAS para el Autismo

Preocupaciones sobre la Comunicación:

- No responde a su nombre
- No puede decirme lo que quiere
- Lenguaje retrasado
- No sigue instrucciones
- Parece sordo/a a veces
- Parece oír algunas veces, pero no otras
- No señala ni dice adiós con la mano
- Solía usar unas pocas palabras, pero ya no las dice

Preocupaciones sobre el aspecto Social:

- No sonríe socialmente
- Parece preferir jugar solo/a
- Consigue las cosas por sí mismo/a
- Es muy independiente
- Hace las cosas "precozmente"
- Tiene pobre contacto ocular
- Está en su propio mundo
- "Desintoniza " de nosotros
- No está interesado/a en otros niños/as

Preocupaciones sobre la Conducta:

Rabietas

Es hiperactivo/a, no cooperador/a u opositorista

No sabe cómo jugar con sus juguetes

Se queda "enganchado" con los objetos una y otra vez (p.ej: no los suelta)

Anda de puntillas

Tiene un cariño extraño por algún juguete(p.ej: siempre lleva encima un cierto juguete)

Pone los objetos en fila

Es hipersensible con ciertas texturas o sonidos

Tiene patrones de movimiento raros

Indicación Absoluta para una evaluación más amplia inmediata

No balbucea a los 12 meses

No hace gestos (señalar, decir adiós con la mano, etc.) a los 12 meses

No dice palabras sencillas a los 16 meses

No dice frases espontáneas de 2 palabras (no simplemente ecológicas) a los 24 meses

CUALQUIER pérdida en CUALQUIER lenguaje o habilidad social a CUALQUIER edad

El/la Niño/a en el/la que se Sospecha un Problema en el Desarrollo Social o en la Conducta (con o sin Similar Sospecha en el habla o el Lenguaje) Cualquier preocupación relativa a problemas con el desarrollo social debería ser siempre tomada en serio, tan seriamente como se tiene en cuenta la queja de un niño mayor sobre un dolor en la espalda o en el pecho. Mientras que los "dolores de estómago" y los "dolores de cabeza" son comunes, se terminan por sí mismos y pueden ser tratados sintomáticamente sin un diagnóstico previo, un dolor en la espalda o el pecho es raro y merece investigación. De la misma forma, los padres raramente se quejan de problemas o retrasos en el desarrollo social, así que todas y cada una de sus quejas deberían ser investigadas inmediatamente. Además, las quejas sobre problemas de conducta pueden coexistir con cualquier otra sospecha sobre el desarrollo social o comunicativo, que debería ser investigada (véanse las Tablas III y IV). Es incluso más significativo cuando los padres expresan sospechas sobre preocupaciones adicionales en las áreas de comunicación y conducta además de en la socialización.

El Hermano Pequeño del Niño del que se Sospecha Autismo. El/los hermano/s más pequeños de un niño autista merecen atención especial hayan expresado o no los padres sospechas sobre este/os niño/s. Los hermanos constituyen un importante grupo de riesgo de autismo; su desarrollo necesita ser monitorizado muy de cerca no sólo en lo relativo a los síntomas de autismo sino también sobre retrasos en el lenguaje o síntomas tempranos de ansiedad.

Tabla IV. Preguntas-Prueba Específicas sobre el Desarrollo

Socialización:

¿Abraza como los otros niños?

- ¿Te mira cuando le hablas o juegas?
- ¿Sonríe en respuesta a las sonrisas de los otros?
- ¿Se implica en juegos recíprocos, de toma y daca?
- ¿Participa en juegos sencillos de imitación, como "palmas, palmitas" o "cucú tras"?
- ¿Se interesa por los otros niños?

Comunicación:

- ¿Señala con su dedo?
- ¿Hace gestos como sí y no?
- ¿Atrae tu atención cogiendo objetos para que tú los veas?
- ¿Hay algo raro en su lenguaje?
- ¿Muestra cosas a la gente?
- ¿Lleva a un adulto de la mano a algún sitio?
- ¿Da respuestas inconsistentes a su nombre o a las órdenes que recibe?
- ¿Usa habla ecológica, repetitiva o aprendida de memoria?
- ¿Memoriza retahílas de palabras o frases hechas?

Conducta:

- ¿Tiene conductas repetitivas, estereotipadas o movimientos corporales raros?
- ¿Se preocupa por un estrecho abanico de intereses?
- ¿Se fija más en partes de los objetos (p.ej: ruedas)?
- ¿Tiene juego simbólico limitado o ausente?
- ¿Imita las acciones de las otras personas?
- ¿Juega con los juguetes siempre de la misma forma?
- ¿Está fuertemente encariñado con algún/os específico/s e inusual/es objeto/s?

Mientras que algunos padres pueden estar abiertamente vigilantes e hipersensibles sobre la presencia de "rasgos autistas", otros padres pueden no darse cuenta de que su niño pequeño tiene síntomas autistas menos severos, ya que la severidad de los síntomas del mayor enmascara las sutiles anomalías del pequeño. La principal ventaja de identificar tan pronto como sea posible niños pequeños con autismo, es proporcionarles atención temprana dentro de programas de intervención en autismo altamente cualificados. Además, es importante hacer notar que un hermano pequeño puede imitar los síntomas de su hermano mayor incluso aunque el/la pequeño/a no tenga características autistas innatas. En cuanto los padres tengan alguna sospecha se debería proceder a la detección de *Nivel 1*, directamente con los cuestionarios específicos para autismo. Cuando los padres no tengan sospechas, la detección debería buscar conductas autistas así como monitorizar todos los dominios del desarrollo en todas y cada una de las visitas del niño sano. Ya que no hay signos patognomónicos o tests diagnósticos para el autismo, el

historial es una de las herramientas más importantes usadas tanto para determinar si hay riesgo o no de autismo como para la diagnosis del autismo. Los profesionales del *Nivel 1* deben saber qué preguntas hacer y cómo interpretar las respuestas en el contexto del desarrollo del niño normal (véanse las Tablas III y IV).

Investigaciones de Laboratorio en el Nivel 1

Evaluación Audiológica Formal

Todo niño/a con retraso en el desarrollo, especialmente los que tengan retrasos en las áreas sociales y del lenguaje deberían ser sometidos a una evaluación audiológica formal. Habría que discutir si se somete a todos los niños a estas pruebas en el caso de una detección universal en el medio pediátrico general. Hasta que llegue ese momento, todo niño con retraso en el lenguaje o riesgo de autismo debería ser remitido a pruebas audiológicas el mismo día en se identifique esta sospecha.

Cualquier preocupación de los padres o de los facultativos con respecto a problemas en el habla, en el lenguaje o en la audición (pérdida de sensibilidad, respuestas inconsistentes, ausencia de respuestas, o respuestas inusuales a los sonidos o fuentes de sonido) debería conducir inmediatamente a una revisión audiológica. Las pruebas de audición comprensivas deberían ser aplicadas por un audiólogo con experiencia en evaluación de niños muy pequeños y en poblaciones difíciles de evaluar. Se le debe remitir a esta prueba aunque el niño haya superado las pruebas de audición neonatales. La capacidad auditiva no puede ser determinada a través de observaciones informales de las respuestas del niño a los sonidos ambientales ni por informes de los padres o cuidadores. La pérdida auditiva (de transmisión, sensorineuronal o mixta) puede coexistir con el autismo; así como de niños con autismo se puede sospechar incorrectamente una pérdida auditiva periférica (Adkins & Ainsa, 1979; Jure, Rapin, & Tuchman, 1991; Klin, 1993; Smith, Miller, Stewart, Walter, & McConnell, 1998). La evaluación audiológica se debe hacer lo más pronto posible en el proceso de diagnóstico diferencial e comprender una batería de tests que incluyan pruebas de audiometría conductual, evaluación del funcionamiento del oído medio y procedimiento electrofisiológicos (Asociación Americana de Habla-Lenguaje y Audición, 1991).

La meta de cualquier evaluación audiológica es delinear el tipo, el grado, la configuración y la simetría de cualquier pérdida auditiva existente o confirmar la presencia de sensibilidad auditiva periférica normal. Hay disponibles dos amplias categorías de métodos de evaluación audiológica: conductuales y electrofisiológicos. La evaluación audiológica conductual debería incluir pruebas que tengan en cuenta el nivel de desarrollo del niño. Los procedimientos conductuales de respuesta incondicionada (audiometría de observación de conducta o BOA) son de limitada utilidad para caracterizar la sensibilidad auditiva a sonidos de diferentes frecuencias. Los procedimientos de respuesta condicionada (tal y como la Audiometría de Refuerzo Visual o la Audiometría de Juego Condicionado) son utilizables para la evaluación auditiva de niños desde la edad evolutiva de 6 meses. Se puede obtener información fiable y precisa de los umbrales de cada frecuencia específica, usando estos métodos simples, placenteros y baratos. La evaluación audiológica de niños con autismo puede suponer un desafío para el audiólogo, exigiéndole modificaciones en las técnicas tradicionales, así como en el ambiente de la prueba. Algunos limitados informes y la experiencia clínica sugieren que muchos niños con autismo pueden ser evaluados usando procedimientos de refuerzo operante (Gravel, Kurtzberg, Stapells, Vaughan, & Wallace, 1989; Verpoorten & Emmn, 1995).

Los procedimientos electrofisiológicos se pueden utilizar para estimar la sensibilidad auditiva y para examinar el oído medio, la coclea, el VIII par craneal o la integridad de las vías auditivas cerebrales (Gorga, Kaminski, Beauchaine, Jesteadt, & Neely, 1989; Stapells, Gravel, & Martin, 1995). Estos métodos no requieren ninguna respuesta conductual por parte del niño, aunque éste debe estar tranquilo (normalmente dormido o sedado) durante diferentes lapsos de tiempo, dependiendo del procedimiento concreto. Pruebas de respuesta acústica, y timpanometrías específicas, se usan para medir el funcionamiento del oído medio, y medidas de los umbrales de reflejos acústicos se pueden utilizar para verificar la función auditiva. Las emisiones de potenciales evocados se usan para examinar la función coclear (sensorial). esta medición es específica para cada frecuencia de sonido y tiene una buena relación coste/beneficio. Las emisiones de potenciales evocados están ausentes en pérdidas auditivas mayores de 30 ó 40 dB (Prieve, 1992; Robinette, 1992) y la técnica ha sido utilizada en niños con autismo (Grewe, Danhauer, Danhauer, & Thorton, 1994). La Audiometría de Respuestas Cerebrales a frecuencias específicas (ABR) es el más sencillo procedimiento electrofisiológico utilizable para estimar los umbrales auditivos y ha sido demostrado que correlaciona altamente con los umbrales auditivos conductuales

obtenidos en niños que oyen normalmente y en niños que tienen pérdidas auditivas sensorineuronales (Stapells *et al.*, 1995).

La evaluación audiológica no ha de ser demorada en el diagnóstico diferencial del autismo. Se recomienda que la exploración audiológica se realice en centros con personal cualificado y experimentado (audiólogos pediátricos) que maneje pruebas actualizadas y tecnologías de fácil obtención. Se recomienda que los servicios sin estas características lleguen a acuerdos de asociación con centros que sean capaces de proporcionar este tipo de evaluación integral de niños con autismo.

Cuando se detecte la pérdida auditiva (de transmisión o sensorineuronal), el niño debe ser remitido a un otorrinolaringólogo, pero las otras sospechas que hayan aparecido en la detección de Nivel 1 en referencia a otros indicadores evolutivos ("alertas rojas") de riesgo de autismo (p.ej: ausencia de relaciones sociales, conductas extrañas), no deben ser ignoradas. Los audiólogos, foniatras, y el médico que hace el seguimiento del niño deberían mantenerse vigilantes ante posibles indicadores de autismo. Cuando se considere apropiado, se debería recomendar una evaluación en profundidad (psicológica, sensoriomotriz) para valorar la potencial concurrencia del autismo y la pérdida auditiva.

En niños con autismo se puede dar una pérdida auditiva concurrente, transitoria y fluctuante, asociada con una otitis media con derrame de líquido. Es importante un seguimiento audiológico y médico de las pérdidas auditivas de transmisión asociadas con una otitis media, para una programación de un tratamiento a largo plazo de niños con autismo.

Pruebas de laboratorio sobre el plomo

Los niños con retraso en el desarrollo que pasan un largo lapso de tiempo en el periodo oral-motor de juego (cuando todo "acaba en su boca") tienen incrementado el riesgo de intoxicación por plomo, especialmente en ciertos ambientes. La prevalencia de pica en este grupo puede dar como resultado fuertes y a menudo recurrentes exposiciones al plomo y, con bastante probabilidad, otros metales (Shannon & Graef, 1997). Algunos estudios han informado de los efectos neuroconductuales y conductuales de la intoxicación por plomo y de su relevancia clínica potencial en pacientes con autismo. La concentración media de plomo en sangre fue notablemente más alta en 18 niños con autismo que en 16 niños no autistas o que en 10 hermanos normales; el 44% de los niños autistas y psicóticos tenían niveles de plomo en la sangre con más de 2 desviaciones típicas respecto a la media de controles normales (Cohen, Johnson, & Caparulo, 1976). En tres de seis informes de casos de envenenamiento por plomo en niños con autismo, la desviación en el desarrollo parecía haber estado presente antes del posible impacto de la toxicidad por plomo, mientras que en dos, el envenenamiento por plomo podría haber contribuido a la aparición o aceleración de la sintomatología de mal desarrollo (Accardo, Whitman, Caul, & Rolfé, 1988). Una más reciente revisión encontró que 17 niños con autismo habían sido tratados de plumbismo en un período de 6 años, entre 1987 y 1992. Cuando se les comparó con un grupo de 30 niños sin autismo seleccionados al azar, que habían sido tratados durante el mismo periodo, se encontró que los niños con autismo eran significativamente más mayores en el momento del diagnóstico de plumbismo y tuvieron un periodo más largo de niveles elevados de plomo en sangre durante el tratamiento, y un 75% de ellos volvieron a exponerse al plomo después del tratamiento a pesar de la vigilancia, la supervisión del ambiente y la reducción aleatoria del plomo en el ambiente o el cambio de casa (Shannon & Graef, 1997). Por lo tanto, todos los niños con retraso o con riesgo de autismo deberían ser sometidos a análisis periódicos del plomo en sangre, hasta que desaparezca la pica (Centros para el Control y prevención de las Enfermedades, 1997; Shannon & Graef, 1999).

Detección Específica del Autismo

Todos los profesionales implicados en la atención temprana del niño (pediatras, neurólogos, psiquiatras, psicólogos, audiólogos, foniatras, terapeutas ocupacionales y fisioterapeutas) deberían estar suficientemente familiarizados con los signos y síntomas de autismo como para reconocer los posibles indicadores (sociales, de la comunicación y de la conducta) que hacen necesaria una evaluación diagnóstica más amplia. Es importante ser conscientes de que los niños con autismo son derivados a menudo por múltiples sospechas, tales como retrasos en el lenguaje, problemas de regulación de la conducta en la infancia, problemas motrices o sensoriales, problemas sociales y de conducta, trastornos emocionales, y problemas en el aprendizaje.

Hay nuevos instrumentos en el mercado que se centran en la detección de los niños con autismo: el *Cuestionario para el Autismo en Niños Pequeños* (CHAT; Baron-Cohen, Allen, & Gillberg, 1992; Baron-

Cohen *et al.*, 1996), el *Test de Detección de Trastornos Generalizados del Desarrollo* (PDDST., Siegel, 1998), y para niños mayores verbales sin diagnosticar la *Escala Australiana para el Síndrome de Asperger* (Garnett & Attwood, 1998)

El *Cuestionario para el Autismo en Niños Pequeños* (CHAT; Baron-Cohen *et al.*, 1992; 1996) fue diseñado para detectar el autismo a los 18 meses de edad y está también inspirado en la atención temprana. La primera sección consiste en una serie de nueve preguntas para los padres, tales como si el niño muestra o no juego simbólico. la segunda sección consta de una serie de cinco ítems diseñados para ser observados o administrados al niño por el profesional durante la visita, tales como observar si el niño mira a dónde se le señala (atención compartida), si tiene algún interés en el juego simbólico o si es capaz de seguir una orden. Los puntos fuertes del CHAT incluyen su facilidad de administración y su especificidad para los síntomas de autismo en niños de 18 meses de edad. Tanto en el estudio inicial con hermanos de niños con el Trastorno Autista, como en el más extenso estudio epidemiológico posterior, que trabajó con una población de 16.000 niños de 18 meses de edad, virtualmente todos los niños que fallaron en los cinco ítems criterio del CHAT que se les administró dos veces (separadas entre sí por un mes), más tarde fueron diagnosticados a los 20 y 42 meses de Trastorno Autista (Baron-Cohen *et al.*, 1992, 1996; Charman *et al.*, 1998; Cox *et al.*, 1999). Sin embargo el estudio epidemiológico ha mostrado que el CHAT es menos sensible a los síntomas menos severos de autismo, como en niños que más tarde fueron diagnosticados de TGD-NE, Asperger, o autismo atípico que no fallaron en el CHAT a los 18 meses. Como una herramienta para identificar niños de 18 meses de edad con riesgo de padecer autismo, dentro de una población normal, el CHAT parece ser una herramienta utilizable, pero no una herramienta lo suficientemente potente como para identificar a la mayoría de los niños que pueden entrar en el espectro autista.

Una variación no publicada del CHAT es el *Cuestionario Evolutivo*, actualmente en desarrollo, que amplía el CHAT a una lista de 30 ítems que un padre puede completar en aproximadamente 10 minutos (Robins, Fein, Barton, & Liss, 1999).

El *Test de Detección de Trastornos Generalizados del Desarrollo–Nivel 1* (PDDST; Siegel, 1998) es un cuestionario para padres extraído de la clínica, que se divide en tres niveles, cada uno de los cuales tomo como objetivo un nivel diferente de detección. El *PDDST-Stage 1* está penado para ser usado en atención primaria con ítems graduados desde el nacimiento hasta los 36 meses de edad. A diferencia del CHAT, este instrumento rastrea tanto síntomas positivos como negativos, e incluye una serie de preguntas sobre la regresión. Además de sondear áreas similares a las de otras escalas, el PDDST también sondea el temperamento, las respuestas sensoriales, las estereotipias motrices, la atención, el apego y el interés por sus compañeros de edad. El informe de los padres sobre estereotipias motrices es probablemente más fiable que la observación, debido a la extensión de la observación y a los variados ambientes. La herramienta se desarrolló en varios pasos, comenzando con la revisión de registros clínicos de un gran número de niños con autismo. Se usaron pruebas de test–retest y de correlación (entre padres) para identificar los ítems problemáticos. Se usó un seguimiento clínico que diagnosticó a los niños a los 5 años de edad, para determinar la fiabilidad de la detección. Finalmente se administró el instrumento a un gran número de niños con diagnósticos mixtos, para establecer las puntuaciones umbral y los algoritmos; este trabajo está en curso. Un grupo significativo de tres respuestas positivas en el PDDST-Stage 1 ha sido definido para una consideración diagnóstica más amplia de los Trastornos del Espectro Autista. Este instrumento no ha sido publicado todavía, pero se puede obtener (véase el Apéndice).

La *Escala Australiana para el Síndrome de Asperger* (Garnett & Attwood, 1998) es una escala para aplicar a padres o profesores, sobre niños de más edad con alto nivel funcional, dentro del espectro autista que aún no hayan sido detectados en la edad escolar. Consiste en 24 preguntas que se puntúan de 1 a 6, más un cuestionario adicional de 10 preguntas de sí o no sobre características conductuales. Si se responde Sí a la mayoría de las preguntas de la escala y la mayoría de las puntuaciones están entre 2 y 6, se debe remitir al niño a una evaluación diagnóstica de autismo.

Remisión a la Intervención Temprana o a la Escuela Pública

Según la Ley Pública 99-457 ordena y la Ley Pública 105-17 reautoriza: Los Individuos con Discapacidades Educativas Act-IDEA (1997), se remitirán a intervención temprana iniciada por un profesional del *Nivel 1*. Los niños de menos de 36 meses de edad deberán ser enviados a los servicios de cero–a–tres años en su comunidad; los niños mayores de 36 meses deberán ser enviados a la escuela pública.

Nivel 2: Diagnóstico y Evaluación del Autismo

Una vez que un niño/a haya sido detectado/a positivamente, debería ser remitido para una apropiada evaluación a un clínico experimentado en el diagnóstico de trastornos del desarrollo. Aunque numerosos estudios demuestran que el autismo puede ser diagnosticado con fiabilidad en niños preescolares, normalmente son necesarios clínicos experimentados para un diagnóstico fiable y apropiado (Gillberg, 1990; Lord, Storoschuck, Rutter, & Pickles, 1993; Volkmar *et al.*, 1994). Muchos niños a los que se les detectó positivamente y se les somete a evaluaciones más comprehensivas, puede que al final NO necesariamente sean considerados autistas, pero pueden padecer una serie de otros trastornos – cualquiera de los cuales merece intervención por su propia gravedad. De acuerdo con esto, es importante que el evaluador tenga amplia experiencia en diagnóstico y evaluación de trastornos del desarrollo. En algunos casos los niños pueden no llegar al diagnóstico en edad preescolar y es importante que la detección se ocupe también del grupo de niños más mayores en edad escolar.

Por lo tanto este Panel ha llegado al acuerdo de que las evaluaciones de *Nivel 2* deben ser realizadas sólo por profesionales que tengan experiencia práctica en la evaluación y tratamiento del autismo.

Hasta el momento no existe ningún marcador biológico o test sencillo de laboratorio para la diagnosis del autismo y enfermedades relacionadas. De acuerdo con esto, los clínicos se deben fiar de su juicio clínico, ayudados de manuales diagnósticos como el DSM-IV y la ICD-10, así como por los resultados de varios instrumentos de evaluación, escalas, o cuestionarios. Los instrumentos más novedosos NO sustituyen al diagnóstico de un clínico experimentado.

La colaboración y la consulta interdisciplinaria están indicadas en el diagnóstico y evaluación de niños con autismo y problemas similares. Las necesidades de diferentes servicios de ayuda variará en función de las necesidades del niño, de la familia, de los síntomas que presente, del contexto clínico, etc. (Volkmar, Cook, Pomeroy, Realmuto, & Tanguay, en prensa). Estos esfuerzos podrían implicar a numerosos especialistas, incluyendo psicólogos, neurólogos, fonoaudiólogos y audiólogos, pediatras, psicoterapeutas infantiles, terapeutas ocupacionales, y fisioterapeutas, así como educadores o educadores especiales. Dado que la evaluación es interdisciplinaria por naturaleza, es crítico que los diferentes profesionales coordinen su trabajo para evitar duplicación de esfuerzos y maximizar el uso eficiente del tiempo. Es también esencial que un profesional asuma un papel de más importancia, como el de "Coordinador de la Evaluación".

Los resultados de muchos estudios sugieren que los trastornos del espectro autista no son cualitativamente diferentes del Trastorno Autista, pero difieren primordialmente en términos de severidad de los síntomas o en la presencia de conductas repetitivas o sensoriales. Esta diferenciación es a menudo confusa en individuos con altas capacidades verbales, con trastornos del espectro autista distintos al Trastorno Autista. Es importante asegurarse de que todo individuo con un trastorno del espectro autista recibe una evaluación y diagnóstico apropiados. Factores que no son específicos del autismo, como el grado de deterioro en el lenguaje, el retraso mental, y la presencia de trastornos de conducta inespecíficos tales como hiperactividad y agresión, afectan significativamente al pronóstico y tratamiento de individuos con autismo. La evaluación diagnóstica debe prestar atención a esas cuestiones y proporcionar un adecuado seguimiento, durante el desarrollo, de esos trastornos inespecíficos relacionados con el autismo.

Además de su importante papel en el diagnóstico, una evaluación integral tiene un papel esencial en la planificación del tratamiento. Aunque este artículo se centra en la detección y el diagnóstico, las otras importantes funciones de la evaluación son esenciales. De una forma práctica, la evaluación debería preocuparse no sólo en la diagnosis sino también en la obtención de los puntos fuertes y lagunas importantes a la hora de la intervención. Ciertamente, los resultados de la evaluación formal a menudo no son tan importantes como los de la que es menos formal, pero clínicamente informativa, obtenida de observaciones del niño durante la evaluación. Los padres se deberían implicar íntimamente en este proceso. La evaluación debería tener también tanto cuidado en observar los puntos fuertes como las lagunas.

Evaluación Médica y Neurológica Amplia

Historial Neonatal, Médico, Evolutivo y Familiar

Esta evaluación podría ya desarrollarse ampliamente en el *Nivel 1*. Mientras se definen las características sociales, comunicativas, y conductuales, el foco se debería centrar en la búsqueda de lesiones cerebrales

adquiridas, enfermedades concurrentes, y otras dificultades médicas o neurológicas comunes en el autismo.

Historia Neonatal. Se ha observado un leve incremento de complicaciones obstétricas en los partos de individuos con autismo, independientemente de la edad de la madre en el momento del parto, lo que establece una improbable relación causa-efecto (Bolton *et al.* , 1997). Concretamente, no se ha encontrado ninguna asociación entre autismo y edad gestacional, sangrados vaginales, infecciones, diabetes, toxemia, edad de la madre o abortos anteriores (Bolton *et al.* , 1997; Cryan, Byrne, O'Donovan, & O'Callaghan, 1996; Ghaziuddin, Shakal, & Tsai, 1995; Piven *et al.* , 1993; Rapin, 1996 a). Tampoco se ha encontrado asociación entre autismo y peso al nacer, inducción al parto, presentación de nalgas, parto con cesárea o fórceps, parto prolongado, depresión neonatal, necesidad de cuidados intensivos o ventilación mecánica, crisis epilépticas neonatales u hospitalización neonatal prolongada (Bolton *et al.* , 1997; Fein *et al.* , 1997; Piven *et al.* , 1993; Rapin 1996 a). Aunque algunos estudios anteriores habían indicado una posible, aunque leve, asociación entre autismo y factores de riesgo obstétricos aumentados, tales indicios no han sido confirmados (Bryson, Smith, & Eastwood, 1988b; Deykin & MacMahon, 1980; Finegan & Quarrington, 1979; Folstein & Rutter, 1977 a; Folstein & Rutter, 1977b; Gillberg & Gillberg, 1983; Levy, Zoltak, & Saelens, 1988; Lord, Mulloy, Wendelboe, & Schopler, 1991; Tsai, 1987). Muchos de estos estudios no tuvieron en cuenta la fuerte influencia de la fertilidad maternal (p.ej: efectos de periodos infértiles) que mostraron diferencias en al menos dos estudios (Lord *et al.* , 1991; Piven *et al.* , 1993).

Historial Médico y Evolutivo. se debe realizar un historial detallado que determine la aparición de hitos o saltos en el desarrollo, regresiones evolutivas a cualquier edad, identificar cualquier encefalopatía, historia de trastorno de déficit de atención, crisis epilépticas, depresión, manía, problemas de conducta tales como irritabilidad, autolesiones, problemas con el sueño o la comida, y pica por la posible exposición al plomo.

Historia Familiar. Se debería investigar la existencia, en la familia nuclear y extensa, de cualquier caso de autismo, retraso mental, síndrome de X frágil, y esclerosis tuberosa, acerca de sus implicaciones sobre la necesidad de una evaluación cromosómica o genética. Además la presencia de trastornos de la afectividad o de ansiedad debería ser investigada, ya que se ha demostrado que esos trastornos son más frecuentes en las familias de individuos con autismo, y pueden incrementar la carga de la familia (Bolton *et al.* , 1994; DeLong, 1994; DeLong & Nohria, 1994; Fombonne, Bolton, Prior, Jordan, & Rutter, 1997; Piven *et al.* , 1990, 1994).

Autismo: Estudios en familias han demostrado que la probabilidad de aparición de autismo se incrementa de 50 a 100 veces en familiares en primer grado de individuos con autismo (Rutter, Bailey, Simonoff, & Pickles, 1997; Simonoff, 1998). Estudios recientes en familias han mostrado que los familiares en primer grado de personas con autismo, tienen altos índices de dificultades sociales, caracterizados por retirada social o timidez, y tienen también un alto índice de déficits en la función cognitiva y ejecutiva, ansiedad y trastornos de la afectividad (Bailey, Palferman, Heavy, & Le Couteur, 1998b; DeLong, 1994; DeLong & Nohria, 1994; Hughes, Leboyer, & Bouvard, 1997; Piven *et al.* , 1990, 1991 a, 1994, 1997). La familia extensa tanto de familias simples como múltiples (Es decir, aquellas que tienen más de un niño autista) tiene una proporción mucho más alta de déficits sociales o en la comunicación y conductas estereotipadas que los familiares de niños con el síndrome de Down (Bolton *et al.* , 1994; Piven, Palmer, Jacobi, Childress, & Arndt, 1997 a). Estos déficits son más leves, pero cualitativamente muy similares al autismo con funcionamiento intelectual relativamente normal (CI). Además los familiares en primer grado muestran un grado más alto de puntuaciones en CI verbal que en no verbal, con diferencias significativas entre las dos escalas (Fombonne *et al.* , 1997). El primer estudio de 11 parejas de gemelos univitelinos (UV) informó de una concordancia de un 36% para el autismo infantil, sin ninguna concordancia en 10 parejas de gemelos bivitelinos (BV) (Folstein & Rutter, 1977 a, 1977b). Sin embargo, un total de un 82% de esas parejas de gemelos UV y un 10% de las de los BV eran concordantes para algún tipo de déficit cognitivo, social o en el lenguaje. Un estudio reciente de 28 parejas de gemelos UV (incluyendo las 11 parejas del estudio original) mostró una concordancia del 60% para el Trastorno Autista del DSM-IV, de un 71% para el amplio espectro de los TGD o Autismo Atípico y de un 92% para un más amplio fenotipo de déficit social o en la comunicación con conductas estereotipadas, que aún así, se diferenciaban claramente de la normalidad (Bailey *et al.* , 1995; Le Couteur *et al.* , 1996).

Síndrome de X frágil: Numerosos estudios tempranos observaron una asociación altamente significativa entre X frágil (XF) y autismo, en más de un 25% de los individuos autistas (Blomquist *et al.* , 1985; Brown *et al.* , 1986, Gillberg & Wahlstrom, 1985; Wahlstrom, Gillberg, Gustavson, & Holmgren, 1986),

aunque esta asociación era y es controvertida (I.L.Cohen et al. , 1991). Mientras que otros estudios informan de una incidencia mucho más baja de XF (3-7%) en pacientes con autismo (Bailey et al. , 1993 a; Bolton & Rutter, 1990; Piven, Gayle, Landa, Wzorek, & Folstein, 1991b), otro estudio no encontró evidencias de XF usando técnicas citogenéticas (no análisis de ADN) (Hashimoto, Shimizu, & Kawashaki, 1993). Los análisis de genética molecular de una gran serie de individuos autistas encontraron XF en sólo tres hermanos: una niña con Trastorno Autista, su hermano con Autismo Atípico y un segundo hermano sin rasgos autistas pero con una discapacidad en el aprendizaje (Klauck et al. , 1997). ya que la presencia de genotipo de XF no correlacionaba con el fenotipo autista, concluyeron que la asociación entre autismo y XF no existía. Así, aunque unos pocos niños con autismo tienen el síndrome de X frágil, los niños con síndrome de X frágil a menudo tienen sintomatología autista (Feinstein & Reiss, 1988).

Esclerosis Tuberosa Compleja: La Esclerosis Tuberosa Compleja (ETC) es un trastorno neurocutáneo que también afecta a otros sistemas orgánicos, incluyendo el corazón y los riñones. La ETC ha sido relacionada con dos distintos locus genéticos: ETC 1 con el cromosoma 9 (9q34) y ETC 2 con el cromosoma 16 (16p13.3) (OMIM™, 1997). Los fenotipos de la ESC 1 y de la ETC 2 se consideran idénticos; sin embargo, un estudio reciente ha observado que el retraso mental y las esporádicas apariciones en la familia se pueden asociar más frecuentemente con el genotipo de la ETC 2 (Jones *et al.* , 1997; OMIM™, 1997), aunque este hallazgo puede representar una simple tendencia. El primer signo visible de la enfermedad suelen ser las manchas depigmentadas (de aspecto como de ceniza (Fitzpatrick, 1991)). QA menudo sólo se pueden observar con el uso de una luz ultravioleta (Lámpara de Wood). También son característicos el angiofibroma facial, antes llamado adenoma sebáceo, y "placas de lija" en la zona lumbar, pero a menudo no aparecen hasta la última infancia o la primera adolescencia (Webb, Clarke, Fryer, & Osborne, 1996). Las mayores lesiones intracerebrales son tubérculos que consisten en malformaciones histogenéticas tanto de los elementos neuronales como de la glia, con células gigantes heterotópicas. Están localizadas característicamente en la región subependimial y en el córtex, predominantemente en el lóbulo frontal (Braffman & Naidich, 1994; Harrison & Bolton, 1997; Truhan & Filipek, 1993). La ETC se ha asociado estrechamente con el autismo. Las estimaciones sugieren que del 17 al 60% de los individuos con retraso mental con ETC son también autistas, la mayoría con epilepsia concurrente (Curatolo *et al.* , 1991; Dykens & Volkmar, 1997; Gillberg, Gillberg, & Ahlsen, 1994; Harrison & Bolton, 1997; Hunt & Shepherd, 1993; Riikonen & Simell, 1990; Smalley, Smith, & Tanguay, 1991; Smalley, Tanguay, Smith, & Gutierrez, 1992). Por el contrario, el número de individuos autistas con ETC ha sido estimado entre el 0,4 y el 3% en estudios epidemiológicos (Dykens & Volkmar, 1997; Gillberg *et al.* , 1991; Lotter, 1967; Olsson, Steffenburg, & Gillberg, 1988; Ritvo et al. , 1990; Smalley et al. , 1992). esta proporción se incrementa a entre un 8 y un 14 % en sujetos autistas con epilepsia (Gillberg, 1991; Riikonen & Amnell, 1981). Un estudio reciente encontró una correlación inversa entre CI y el número de tubérculos identificados mediante Resonancia Magnética en una pequeña serie de individuos con ETC; aquellos individuos con ETC junto con autismo no sólo tenían muchos más tubérculos, sino que tenían tubérculos localizados en el lóbulo temporal, un hallazgo no encontrado en sujetos no autistas con ETC (Bolton & Griffiths, 1997).

Hallazgos Relevantes en el Examen Físico y Neurológico

El examen de personas con autismo puede requerir más tiempo debido a la probable falta de cooperación de un paciente con deterioro en la comunicación y problemas de conducta. Algunos severos e inexplicados cambios en la conducta, pueden deberse a enfermedades concurrentes no diagnosticadas (p.ej: abscesos dentales, úlceras gástricas, o infecciones en el oído) o a una lesión desconocida. En algunos individuos es necesaria sedación para una correcta exploración dental o médica.

Perímetro cefálico. El promedio del perímetro cefálico en niños con autismo es más alto que es los niños con un desarrollo normal (Bailey *et al.* , 1995; Bolton *et al.* , 1994; Davidovitch, Patterson, & Gartside, 1996; Lainhart *et al.* , 1997; Woodhouse et al. , 1996). Ha sido observado lo mismo con el peso cerebral en estudios post-mortem (Bailey *et al.* , 1993b, 1998 a; Bauman, 1992b, 1996; Bauman & Kemper, 1994, 1997; Courchesne, Muller, & Saitoh, 1999). Sólo una pequeña proporción de los niños con autismo tiene una franca macrocefalia con perímetro cefálico por encima del percentil 98, pero la distribución de las medidas está claramente desviada hacia arriba con una media en autismo alrededor del percentil 75 (Bailey *et al.* , 1995; Bolton *et al.* , 1994; Davidovich *et al.* , 1996; Filipek *et al.* , 1992b; Lainhart *et al.* , 1997; Rapin, 1996b; Woodhouse *et al.* , 1996). También parece que no necesariamente aparece una gran talla craneal en el nacimiento, pero puede aparecer en la primera infancia, debido a una aceleración en el crecimiento cerebral (Lainhart *et al.* , 1997; Mason-Brothers *et al.* , 1987, 1990). El fenómeno de una gran talla craneal sin una franca neuropatología en niños con autismo está ampliamente reconocido

(Bailey *et al.* , 1995; Bolton *et al.* , 1994; Davidovitch *et al.* , 1996; Lainhart *et al.* , 1997; Rapin, 1996b; Woodhouse *et al.* , 1996). No está garantizada la aparición de signos evidentes de lateralización, en el resto de los exámenes rutinarios de neuroimagen, por el sólo hecho de un perímetro cefálico superior al percentil 98 (Filipek, 1996, 1999; Filipek, Kennedy, & Caviness, 1992 a; Minshew, 1996b; Minshew & Dombrowski, 1994).

Examen General. Dada la alta prevalencia de autismo en la ETC, se debería realizar un examen usando una lámpara de mano de rayos ultravioleta (Lámpara de Wood) en todo niño que presente un posible autismo, como una detección inicial de esclerosis tuberosa (Reich, Lenoir, Malvy, Perrot, & Sauvage, 1997; Smalley *et al.* , 1992). De la misma forma, debería observarse cualquier rasgo dismórfico (en cara, miembros, talla, etc.), puesto que, si apareciera, sugeriría la consulta con un genetista.

Examen del Estado Mental. El examen del estado mental incluye la evaluación de las interacciones sociales, del juego, del lenguaje, y de la función comunicativa. Se debería indagar en la interacción social si la observación en la consulta no resulta concluyente. Se deberían incluir preguntas sobre las amistades con niños de su edad, sobre quién inicia el contacto con los amigos (el niño o el padre), sobre el interés por los otros niños, y el rol dentro de la relación (p.ej: líder de un grupo de niños muchos más jóvenes que él o seguidor de un grupo de niños mucho mayores que él, o miembro de un grupo de edades variadas). Las habilidades de juego deficitarias son un sello distintivo del autismo, independientemente del CI (Rapin, 1996b). Un periodo adecuado de observación del juego del niño con muñecos de juguete apropiados para su edad en la consulta, es esencial para discriminar entre un uso de los juguetes simplemente manipulativo (golpearlos o chuparlos) o estereotipado (ponerlos en fila) y un apropiado juego representativo funcional o simbólico (usar una cosa para representar otra) (Sigman & Ungerer, 1984; Stone, Lemanek, Fishel, Fernandez, & Altemeier, 1990). Por ejemplo, hacer clasificaciones, que pueden ser muy sutiles, de tipos de muñecos de juguete, es una conducta estereotipada típica de niños de alto nivel con autismo, que puede ser confundida con un juego apropiado si sólo se observa un corto lapso de tiempo.

Examen de lo Pares Craneales. Las anomalías en los pares craneales se han observado con muy poca frecuencia en una amplia muestra de niños con autismo (Bauman, 1992 a; Rapin, 1996b).

Examen motor. Se ha informado de deterioro en la motricidad fina y gruesa en individuos autistas, que son más severas en aquellos con CI más bajo (Rapin 1996b). Se ha encontrado hipotonía en alrededor del 25% de un grupo de 176 niños con autismo y en un 33% de otro grupo de 110 niños con retraso mental no autistas, mientras que la espasticidad se encontró en menos del 5% de cada grupo (un criterio excluyente para este muestreo fue la presencia de lesiones motoras laterales gruesas). La apraxia de un miembro en casi un 30% de los niños autistas con CI normal, en un 75% de los autistas con retraso mental, y en un 56% del grupo control de retrasados mentales sin autismo. Un tercer hallazgo significativo fue la observación de estereotipias motoras en alrededor de un 40% de los niños con autismo (en contraste con una mucho más alta prevalencia si era por informe de los padres), y de un 60% de los de bajo CI, mientras que sólo un 13% de los no autistas del grupo control las presentaba.

Herramientas Diagnósticas en Autismo

El diagnóstico del autismo se diferencia del de otras alteraciones del desarrollo en que requiere una aproximación multidisciplinaria. La evaluación debe incluir datos del informe de los padres, de la observación del niño, de la interacción con él, y del juicio clínico. La evaluación debería incluir datos diagnósticos, cognitivos, y de la conducta adaptativa.

Entrevistas/Cuestionarios Diagnósticos para Padres

La Escala de Evaluación de Autismo Gilliam (GARS; Gilliam, 1995) Es un cuestionario diseñado para ser usado por padres, profesores, y profesionales para ayudarles a identificar y estimar la severidad de los síntomas del autismo en individuos entre 3 y 22 años. Los ítems están basados en el DSM-IV (APA, 1994) y están agrupados en cuatro subescalas: (a) Estereotipias conductuales; (b) Comunicación; (c) Interacción social; y (d) Una subescala opcional que describe el desarrollo en los 3 primeros años de vida. Esta herramienta proporciona una evaluación global de la sintomatología autista.

La Entrevista sobre el Autismo para Padres (PIA; Stone & Hogan, 1993) es una entrevista estructurada diseñada para obtener, de los padres de niños pequeños de los que se sospecha autismo, información relevante para el diagnóstico. La PIA consta de 118 ítems, organizados en 11 dimensiones que valoran varios aspectos de la conducta social, función comunicativa, actividades repetitivas, y alteraciones

sensoriales. Los ítems se expresan como preguntas sobre conductas específicas observables, y obtienen datos de la frecuencia de aparición de cada conducta. Se ha observado que su consistencia interna y su fiabilidad test-retest eran las adecuadas, y se ha demostrado su validez concurrente con el DSM-IV (APA, 1994) y la Escala de Evaluación del Autismo Infantil (CARS; Schopler, Reichler, & Rochen-Renner, 1998). Se han obtenido diferencias significativas entre los grupos de niños pequeños con autismo y los de niños pequeños con retrasos evolutivos o retraso mental a partir de las puntuaciones totales, así como en las dimensiones de Asociación, Imitación, Interacción con los pares, Juego imaginativo, Comprensión del lenguaje, y Comunicación no verbal. La PIA se lleva unos 45 minutos para su administración.

El Test de Detección de los Trastornos Generalizados del Desarrollo-Nivel 2 (PDDST; Siegel, 1998). El PDDST es un cuestionario para padres, obtenido de la experiencia en la clínica, dividido en tres niveles, cada uno de los cuales se centra en un diferente nivel de detección. Se han explicado más amplios detalles de este instrumento al hablar de la detección de Nivel 1. El PDDST-Stage 2 fue desarrollado por clínicos en Trastornos del desarrollo y el PDDST-Stage 3 por clínicos en Autismo o TGD. Se han establecido umbrales de puntuaciones para una consideración diagnóstica más amplia como un Trastorno del Espectro Autista: cuatro respuestas afirmativas en el PDDST-Stage 2 y seis respuestas afirmativas en el PDDST-Stage 3. Este instrumento no ha sido publicado aún, pero puede obtenerse (véase el Apéndice).

La Entrevista para el Diagnóstico del Autismo-Revisada (ADI-R; Le Couteur et al., 1989; Lord et al., 1993, 1997; Lord, Rutter, & Le Couteur, 1994) Es una entrevista comprensiva y estructurada para padres que sondea los síntomas autistas en las esferas de la ausencia de vínculos sociales, comunicación, y conductas ritualizadas o perseverantes. Permite el diagnóstico dentro del espectro autista del DSM-IV (APA, 1984) y la ICD-10 (OMS, 1992, 1993), con puntuaciones umbral definitorias para el diagnóstico del Trastorno Autista. La ADI-R y la ADOS-G son en la actualidad los instrumentos "de patrón oro", de referencia, en todo protocolo adecuado de investigación en autismo. Ya que la administración del ADI-R se lleva aproximadamente 1 hora y requiere un entrenamiento específico y procedimientos de validación, su utilidad en la atención primaria o en profesionales clínicos especialistas es probablemente menor que su importancia en la comunidad de investigadores.

La Escala de Evaluación del Autismo Infantil (CARS; Schopler et al., 1998) Es una entrevista estructurada de 15 ítems más un instrumento de observación, que son adecuados para el uso con cualquier niño de más de 24 meses de edad. Cada uno de los 15 ítems consta de una escala de con 7 puntuaciones que indica el grado en el que la conducta del niño se desvía de una norma de edad apropiada; además, distingue el autismo severo del moderado o ligero. La CARS está ampliamente reconocida y usada como un instrumento fiable para el diagnóstico del autismo, y se lleva unos 30 a 45 minutos para su administración (Schopler, Reichler, DeVellis, & Daly, 1980).

La Herramienta de Detección del Autismo a los Dos años de edad (STAT; Stone, 1998 a, 1998b) Es una escala interactiva, derivada de la teoría y de la praxis, que se administra a niños de 24 a 35 meses de edad por diversos profesionales relacionados con la infancia. La STAT, todavía en desarrollo, se ha diseñado para diferenciar el autismo de otros trastornos evolutivos, por lo que se considera un instrumento de Nivel 2. En un juego interactivo de 20 minutos con 12 actividades de juego, la herramienta sondea tres áreas: juego (tanto simbólico como de reciprocidad social), imitación motriz, y desarrollo comunicativo no verbal. Las tareas usadas en la STAT son aquellas, que en un amplio abanico de estudios de grupos de niños de dos años de edad emparejados, mejor diferencian entre niños con autismo de aquellos otros con trastornos evolutivos. Hay un manual con instrucciones claras para su administración y corrección. En un estudio piloto con 40 niños, la herramienta clasificó correctamente el 100% de los niños con autismo (n=8) y el 97% de los niños con otros trastornos del desarrollo (n=32) usando el criterio del fracaso en dos de las tres áreas. Por lo tanto, ha demostrado una sensibilidad y especificidad muy fuertes. El trabajo actual con esta herramienta está centrado en la determinación empírica de los umbrales de puntuación y algoritmos.

La Escala de Observación Diagnóstica del Autismo-Genérica (ADOS-G; DiLavore, Lord, & Rutter, 1995; Lord 1998; Lord et al., 1989) Es una valoración semi-estructurada a través de la observación en cuatro módulos que incluyen actividades dirigidas por el investigador que evalúan la comunicación, la interacción social recíproca, el juego, la conducta estereotipada, los intereses restringidos, y otras conductas anormales, en individuos autistas desde los niños en edad preescolar no verbales hasta los autistas verbales adultos. Su administración se lleva aproximadamente de 30 a 45 minutos. Permite también el diagnóstico dentro del espectro autista con los criterios del DSM-IV (APA, 1994) y la ICD-10 (OMS, 1992), con puntuaciones umbral definitivas para el diagnóstico del Trastorno Autista. De la

misma forma que la ADI-R, la administración de la ADOS-G requiere un entrenamiento y unos procedimientos de validación específicos. Como antes se mencionó, la ADOS-G y la ADI-R son los dos instrumentos de "patrón oro", de referencia en todo protocolo apropiado de investigación. Como la administración de la ADOS-G se lleva menos tiempo que la de la ADI-R, muchos profesionales especializados en autismo usan este instrumento en su práctica clínica; lo mismo sucede en el extranjero, donde el tiempo clínico no es tan limitado como en U.S.A.

Diagnóstico Diferencial de los Trastornos del Espectro Autista

La diferenciación del autismo de otros trastornos del desarrollo se realiza en el Nivel 2. Usando los datos reunidos a partir de las diferentes evaluaciones, los profesionales deben determinar la posible existencia de trastornos concurrentes. El diagnóstico diferencial del autismo incluye la consideración del retraso mental no asociado con autismo, trastornos evolutivos específicos (p.ej: en el lenguaje) y otras enfermedades psiquiátricas (Volkmar *et al.* , en prensa).

El *retraso mental o la inteligencia límite* ha menudo coexisten con el autismo. Los individuos con retraso mental severo y profundo pueden exhibir varias características que a menudo se asocian con el autismo, en particular los movimientos estereotipados.

Los *trastornos específicos del desarrollo, particularmente los trastornos evolutivos del lenguaje*, pueden mimetizar el autismo y trastornos relacionados. Normalmente, en niños con trastornos del lenguaje, los déficits primarios se localizan en las áreas del lenguaje y la comunicación, y las habilidades sociales suelen estar bien conservadas.

La *esquizofrenia* ocasionalmente aparece en la primera infancia. Normalmente hay un historial de desarrollo previo relativamente normal, con la aparición de alucinaciones e ilusiones características y típicas de la esquizofrenia. Sin embargo, una ausencia de desarrollo social típico es a menudo parte del historial premórbido.

El *mutismo selectivo* se confunde a veces con el autismo y los trastornos relacionados. En el mutismo selectivo la capacidad para hablar del niño está conservada en algunas situaciones, pero el niño permanece mudo en otras. El historial y la presentación son bastante diferentes de los del autismo. Aunque se da el caso de que algunos niños con autismo son a veces mudos, este mutismo nunca tiene naturaleza "selectiva".

El *trastorno por movimientos estereotipados* se caracteriza por manierismos motores (estereotipias) y la presencia de retraso mental. No se diagnostica el trastorno por movimientos estereotipados si el niño cumple los criterios para uno de los trastornos generalizados del desarrollo.

La *demencia* ocasionalmente hace su aparición en la infancia. En algunos casos, el niño cumple los criterios para el trastorno desintegrativo de la infancia, en cuyo caso el diagnóstico así como la exploración médica de las causas de la demencia se pueden llevar a cabo. El patrón típico de la demencia infantil es un deterioro progresivo en el funcionamiento mental y motor.

El *trastorno obsesivo compulsivo (TOC)* se presenta en niños con intereses y conductas inusuales. Sin embargo, las habilidades sociales están conservadas, así como el lenguaje y las habilidades comunicativas. Cuando los déficits en las habilidades sociales o en las habilidades de comunicación están presentes en el TOC, son diferentes cualitativamente de los que se encuentran en el autismo.

El *trastorno esquizoide de la personalidad* se caracteriza por un relativo aislamiento, con la capacidad de relacionarse normalmente en algunos contextos. Sin embargo, los trastornos de la personalidad, no se diagnostican antes de los 18 años de edad según los criterios actuales del DSM-IV (APA, 1994).

El *trastorno evitativo de la personalidad* se caracteriza por la aparición de ansiedad al enfrentarse a situaciones sociales.

El *trastorno reactivo de la vinculación* se presenta normalmente con un historial de negligencia o abusos muy severos; los déficits sociales del trastorno reactivo de la vinculación tienden a remitir muy favorablemente en respuesta a un ambiente más apropiado.

Evaluaciones Específicas para Determinar el Perfil Evolutivo

Evaluación del Habla, el Lenguaje, y la Comunicación

Los patólogos del lenguaje son unos profesionales de la salud independientes, que tienen responsabilidades en los niveles de detección (*Nivel 1*), diagnóstico y evaluación (*Nivel 2*) del autismo. La evaluación en ambos niveles puede ser llevada a cabo en una sola sesión más que en sesiones separadas. Las evaluaciones estandarizadas del habla, el lenguaje, y la comunicación llevadas a cabo en una sesión formal de prueba, pueden proporcionar importante información sobre parámetros específicos del funcionamiento del habla y el lenguaje. Sin embargo, tales evaluaciones pueden proporcionar sólo una información limitada sobre las habilidades pragmático–sociales (es decir, el uso del lenguaje y las habilidades comunicativas en contextos sociales), que característicamente están limitadas en los trastornos del espectro autista (Allen, 1989; Allen & Rapin, 1992; Lord & Paul, 1997; Stone, Ousley, Yoder, Hogan, & Hepburn, 1997; Wetherby, Prizant, & Hutchinson, 1998; Wetherby, Schuler, & Prizant, 1997; Wetherby, Yonclas, & Bryan, 1989). Por lo tanto, se debería usar una serie variada de estrategias, incluyendo evaluación directa, observación en el medio natural, y entrevistas significativas a otros, incluyendo padres y educadores, que pueden ser valiosas fuentes de información (Prizant & Wetherby, 1993; Stone & Caro-Martinez, 1990). Cada una de estas estrategias tiene el potencial de proporcionar información cualitativamente diferente sobre el habla del niño, el lenguaje, y las habilidades comunicativas que pueden, en último término, ser integradas en el desarrollo de un perfil para el diagnóstico diferencial y la planificación de la intervención. Se deberían incluir la observación de la interacción del niño con diferentes personas, incluyendo a los miembros de su familia y con niños de su edad, así como con los profesionales, a causa de la variabilidad que es de esperar en la función comunicativa con diferentes personas y situaciones (Wetherby *et al.* , 1997). Se deben diseñar baterías específicas de instrumentos de evaluación tanto para individuos verbales como no verbales, para valorar su edad mental y nivel cognitivo y sus habilidades socioemocionales (Wetherby *et al.* , 1998).

Lenguaje Receptivo y Comunicación. La experiencia clínica sugiere que los cuidadores o profesionales suponen que el niño entiende las señales comunicativas de los otros y pueden interpretar su falta de respuesta a los gestos o el habla como una conducta descortés o no cooperativa. La habilidad de los niños de usar y responder a gestos comunicativos y vocalizaciones se debería registrar, con y sin el apoyo de claves contextuales. La verdadera comprensión lingüística se hace evidente cuando los niños pueden comprender palabras sin claves contextuales o no verbales, especialmente cuando las palabras se refieren a personas, objetos y sucesos ajenos al ambiente inmediato. En niveles de capacidad más altos, la evaluación debería valorar la comprensión de diferentes tipos de frases simples y complejas (p.ej: negativas, interrogativas, causales, condicionales), de la secuencia discursiva (p.ej: la capacidad de comprender una historia o una secuencia de sucesos), y el lenguaje no literal (es decir, modismos, ironías). Se pueden obtener manuales y procedimientos para una evaluación más en profundidad con individuos preverbales y verbales (Lund & Duchan, 1993; Miller & Paul, 1995).

Lenguaje Expresivo y Comunicación. En este dominio, el interés prioritario es la documentación de (a) la intención comunicativa, las conductas mediante las cuales el niño expresa intenciones, emociones y estados fisiológicos y (b) las funciones comunicativas, los propósitos que tiene el niño al comunicarse (Prizant & Wetherby, 1993).

La intención comunicativa en niños preintencionales puede incluir un abanico de conductas no verbales y vocales, tales como posturas y movimientos corporales, expresiones faciales, dirección de la mirada y aversión al contacto ocular, y vocalizaciones. En niños más avanzados evolutivamente, el uso intencional de gestos idiosincrásicos (p.ej: dirigir a otros, llevándolos de la mano) y convencionales (p.ej: señalar, saludar, hacer señas), así como vocalizaciones e intentos de palabras, se debería registrar (Schuler, Prizant, & Wetherby, 1997). Se ha observado que los niños con autismo tienen un repertorio limitado de gestos y vocalizaciones convencionales (Stone *et al.* , 1997; Wetherby *et al.* , 1998), incluso cuando se les compara con niños con otros trastornos evolutivos en el lenguaje.

Las funciones comunicativas expresadas preverbal o verbalmente pueden incluir intentos comunicativos con propósitos relativamente no sociales como ser atendido en necesidades inmediatas (p.ej: pedir objetos o acciones, protestar), o con propósitos más sociales como obtener atención sobre uno mismo (p.ej: solicitar rutinas sociales, saludos, llamadas) e intentos comunicativos para conseguir la atención de los demás sobre objetos o sucesos interesantes (p.ej: señalar o hacer comentarios sobre sucesos de interés). Los niños pequeños con autismo se comunican principalmente con propósitos relativamente no sociales, comparados con niños con trastornos evolutivos en el lenguaje (Mundy, Sigman, & Kasari, 1990; Wetherby *et al.* , 1989, 1998). Además, la proporción de actos comunicativos y la habilidad del niño en insistir en recuperar comunicaciones interrumpidas se debería registrar. La evaluación debería registrar

también las funciones y la forma de las conductas comunicativas no verbales y no convencionales (p.ej: conductas disruptivas) y verbales (p.ej: ecolalia inmediata y demorada, habla perseverante, preguntas sin fin) (Carr & Durand, 1985; Prizant & Rydell, 1993).

Con niños verbales capaces de implicarse en una conversación, el registro y análisis de muestras de lenguaje espontáneo complementa los datos de los tests formales de lenguaje (véase más abajo). ello proporciona información sobre el discurso narrativo y conversacional del niño, incluyendo la habilidad para iniciar, mantener y concluir interacciones conversacionales, siguiendo unas reglas del discurso aceptables, la habilidad para mantener un tópico y seguir el tema de la conversación introducido por otros, y ser capaz de ponerse en el papel del otro, como para obtener suficiente, pero no excesiva, cantidad de información contextual (Prizant, Wetherby, Schuler, & Rydell, 1997).

Emisión Vocal y Habla. Algunos niños pequeños con autismo no son capaces de adquirir y usar el habla como un modo primario de comunicación, debido a la severidad de su daño cognitivo, su pérdida auditiva severa o profunda, o a su severo trastorno en la comprensión del lenguaje. Con menos frecuencia, están implicados trastornos neuromotores específicos del habla, incluyendo la dispraxia verbal evolutiva, una disfunción en la capacidad de controlar la coordinación de los movimientos para producir secuencias inteligibles de los sonidos del habla, o la disartria, una debilidad o falta de control de la musculatura oral. Con los individuos no verbales, o con los de limitada inteligibilidad en su habla, la evaluación debería valorar la calidad y variedad de sus vocalizaciones comunicativas y sus habilidades motrices orales (p.ej: masticar, tragar). Otros aspectos del habla a evaluar en los individuos más verbales incluyen la prosodia, el volumen y la fluidez del habla, especialmente cuando las alteraciones en estos parámetros afecten negativamente a su competencia comunicativa.

Es recomendable que los tests que se usen para evaluar el habla, el lenguaje y la comunicación (Crais, 1995; Wetherby & Prizant, 1992) (1) se centren en las funciones de la comunicación; (2) analicen las comunicaciones preverbales (gestos, mirada, vocalizaciones); (3) valoren los gestos afectivo-sociales; (4) obtengan perfiles de las habilidades sociales, comunicativas y simbólicas; (5) evalúen directamente al niño, no fiándose sólo de los informes de los padres; (6) permita la observación de comunicaciones espontáneas que inicie; y (7) implique directamente a sus cuidadores durante la evaluación (Wetherby & Prizant, 1992). Los tests más ampliamente usados para niños con lenguaje y trastornos en el lenguaje y la comunicación se enumeran en la Tabla V, que se ha adaptado de Wetherby y Prizant (1992) y Crais (1995). Los números en la Tabla V se refieren a la fuerza o debilidad relativa en cada uno de los siete puntos enumerados más arriba.

Tabla V. Puntos Fuertes y Débiles de los Tests Específicos del Lenguaje ^a		
<i>Instrumento</i>	<i>Puntos Fuertes</i>	<i>Puntos Débiles</i>
Sólo evalúan el Lenguaje Receptivo		
Peabody Picture Vocabulary Test-Revised (PPVT-R; Dunn & Dunn, 1981)	5	1-4, 6-7
Receptive One-Word Picture Vocabulary Test-Revised (ROWPVT-R; Gardner, 1990b)	5	1-4, 6-7
Sólo evalúan el Lenguaje Receptivo		
Expressive One-Word Picture Vocabulary Test-Revised (EOWPVT-R; Gardner, 1990 a)	5	1-4, 6-7
Evalúan el Lenguaje Receptivo y Expresivo		
Birth to Three Developmental Scales (Bang & Dowson, 1986)	2, 4,	6, 7

	Con límites: 1,3,5	
Clinical Evaluation of Language Fundamentals-3 (CELF-3; Semel, Wiig, & Secord, 1995)	5	1-4, 6-7
Communication and Symbolic Behavior Scales (CSBS; Wetherby & Prizant, 1993)	1-6	Con límites: 7
MacArthur Communicative Development Inventories (MCDI; Fenson et al. , 1993)	1-3, 5-7	4
Preschool Language Scale-3 (PLS; Zimmerman, Steiner, & Pond, 1992)	1, 5	2-4, 6-7
Receptive-Expressive-Emergent-Language Scale-Revised (REEL-R; Bzoch & League, 1991)	5 Con límites: 1, 2	3, 4, 6, 7
Rosetti Infant-Toddler Language Scale (1990)	1-6	Con límites: 7
Sequenced Inventory of Communication Development (SICD; Hedrick, Prater, & Tobin, 1984)	5 Con límites: 1,2 y 6	3, 4, 7

^a Los números sobre la fuerza o debilidad se basan en los siete puntos enumerados más arriba en el texto. Esta tabla es una adaptación de Wetherby y Prizant (1992) y Crais (1995)

Evaluación Cognitiva

Aunque el profesional del *Nivel 1* puede haber obtenido, en la visita del niño sano, una estimación en bruto del nivel cognitivo (edad mental) del niño (usando las herramientas de detección o formularios de solución de problemas referidos a los hitos evolutivos, a partir de formularios preimpresos o manuales), conocer el nivel cognitivo del niño es importante para determinar su nivel global de funcionamiento. Esto es, a veces, importante cuando se intenta definir una discrepancia entre el nivel de funcionamiento social del niño y su funcionamiento cognitivo y adaptativo global, un criterio clave en el diagnóstico del autismo.

También es cierto que los patólogos del lenguaje, los psicólogos clínicos y los pediatras del desarrollo son profesionales de la salud independientes que tienen responsabilidades en ambos niveles de detección y diagnóstico, que pueden llevar a cabo en una única sesión más que en varias separadas. Pueden ser necesarias más visitas para que el niño se adapte a los cambios, así como a la novedad de los procedimientos para aumentar la probabilidad de que los resultados reflejen fielmente las capacidades del niño. Cuando el diagnóstico de autismo se basa, en último término, en los síntomas clínicos y en el historial temprano, los resultados de la evaluación cognitiva pueden ayudar al diagnóstico diferencial, así como proporcionar importante información para planificar el tratamiento y evaluar sus avances. La investigación ha demostrado la existencia de perfiles específicos en las baterías cognitivas, con altos rendimientos en tareas dependientes de procesos memorísticos, mecánicos o perceptivos, y un rendimiento deficiente en tareas que requieren procesos conceptuales de alto orden, razonamiento, interpretación, integración o abstracción (Minshew & Goldstein, 1998). Este patrón se presenta en múltiples dominios cognitivos, con disociación entre procesamiento simple y complejo, demostrado en las áreas de lenguaje, memoria, función ejecutiva, función motriz, lectura, matemáticas, y tareas de predicción (Klinger & Dawson, 1995); Minshew, Goldstein, Taylor, & Siegel, 1994; Ozonoff, comunicación personal; Reed & Peterson, 1990; Rumsey & Hamburger, 1988). Sin embargo, se han realizado pocos estudios comparativos entre autismo y otros trastornos y es posible que otros trastornos

compartan algunos aspectos de este perfil de procesamiento de la información, que daría cuenta de las diferencias en el perfil conductual.

En términos de evaluación intelectual, la Escala de Inteligencia de Wechsler para Niños/WISC-III (1991), y la Escala de Inteligencia de Wechsler para Adultos/WAIS-III (1997) son los tests de elección para los individuos de más edad y alto nivel funcional con un lenguaje verbal relativamente bueno. Numerosos estudios han demostrado un patrón particular característico del autismo: CI manipulativo (CIM) más alto que el CI verbal (CIV) y una dispersión inter-subtests específica, siendo típicamente el subtest de Bloques el de más puntuación y normalmente el subtest de Comprensión el de menos (véase Lincoln, Allen, & Kilmasian, 1995; citado en Lincoln, Allen, & Kilman, 1995 a). Sin embargo, la diferencia CIM-CIV es severamente dependiente. Cuando CI Total (CIT) y el CIV están los dos por encima de 70, el 80% de los individuos autistas no muestran diferencia CIM-CIV significativa, y el resto se reparte entre los de CIM>CIV y los de CIM<CIV (Siegel, Minshew, & Goldstein, 1996). Por lo tanto, hay una variabilidad sustancial en los perfiles intelectuales de las personas con autismo. Sin embargo, aunque esos patrones pueden ser típicos, no tienen valor universal y no pueden ser usados con la intención de la diagnosis o el diagnóstico diferencial. Ningún patrón cognitivo confirma o excluye el diagnóstico de autismo.

La evaluación intelectual es esencial para la planificación educativa y, para algunos niños, aumentar su nivel de capacidades en proyectos a largo plazo. Normalmente es beneficioso realizar esta evaluación antes de entrar a la guardería, y colaborar con los profesionales de la educación, para diseñar las materias del curriculum educativo y las tareas escolares, a menudo diseñado por los psicólogos escolares. En autismo, sin embargo, habría que reconocer que la validez predictiva de estas evaluaciones no es necesariamente alta.

Hay sospechas concretas sobre la validez de los tests realizados a los niños más jóvenes, de bajo nivel funcional y no verbales. Es crítico tener cuidado al elegir qué test administrar a los individuos con autismo de bajo nivel o no verbales (Grodin & Mann, 1988; Johnson-Martin, 1988; Klin *et al.* . , 1997, Watson & Marcus, 1988). Se recomienda que se usen tests que (1) sean apropiados tanto para la edad mental como cronológica; (2) proporcionen un rango de puntuaciones estandarizadas amplio (en la dirección inferior); (3) sondeen las capacidades intelectuales tanto verbales como no verbales, (4) midan y puntúan por separado las habilidades verbales y no verbales; (5) proporcionen un índice de capacidad global; y (6) estén normativizados recientemente y sean relativamente independientes de la función social. Con estos principios en mente, los tests intelectuales, para individuos con autismo de bajo nivel o no verbales, más apropiados y ampliamente utilizados, se enumeran en la Tabla VI.

Tabla VI. Puntos Fuerte y Débiles de Tests Cognitivos Específicos ^a		
<i>Instrumento</i>	<i>Puntos Fuertes</i>	<i>Puntos Débiles</i>
Bayley Scales of Infant Development II (1993)	1: A partir de 42 meses 3, 5, 6	1: No normativizado para menos de 42 meses 2: Puntuación estandarizada a partir de 50 4: También mezcla lo social y no se puede establecer una puntuación basal
Mullen Scales of Early Learning (1997)	1: A partir de 60 meses 3, 4, 5, 6	(No hay datos en el original en esta casilla (Nota del Traductor))
Leiter-Revised (Roid & Miller, 1997)	6 Pone de relieve los puntos fuertes visuales de los individuos con autismo	1: Puntuación basal = 24 meses 3: Sólo no verbal 4, 5

Merrill-Palmer (Stutsman, 1948)	3: La sección verbal es limitada 5	1: Puntuación basal = 18 meses 4
Differential Abilities Scales (DAS; Elliot, 1990)	1: Se extiende desde la edad preescolar hasta la escolar	2: Puntuación estandarizada hasta 45 solamente
Stanford-Binet IV (Thorndike, Hagen & Sattler, 1986)	3, 4, 5, 6	1: Puntuación basal = 24 meses 2: Puntuación estandarizada hasta 70 solamente – larga administración para los de alto nivel verbal

^a Los números referentes a los puntos fuertes y débiles están basados en los seis puntos enumerados más arriba en el texto.

Se requiere juicio clínico para interpretar adecuadamente los hallazgos en estas mediciones en el contexto del diagnóstico diferencial. Se puede obtener, en otras fuentes, información adicional sobre la valoración e interpretación de las mediciones psicológicas (Jacobson & Mulick, 1996; Marcus, Lansing, & Schopler, 1993; Marcus & Stone, 1993).

Evaluación de la Conducta Adaptativa

Es esencial que el psicólogo obtenga una medición de la función adaptativa (la autosuficiencia en las actividades de la vida diaria) en todo niño evaluado por un posible retraso mental asociado. El diagnóstico de retraso mental se apoya en una baja puntuación en capacidad intelectual ($CI < 70$) y déficits concurrentes en el funcionamiento adaptativo (APA, 1994).

Las Escalas de Conducta Adaptativa de Vineland (VABS; Sparrow, Balla, & Cicchetti, 1984b) están consideradas como los instrumentos más ampliamente utilizados para evaluar la conducta adaptativa (Klin *et al.*, 1997). Las escalas ofrecen una estimación del desarrollo adaptativo en los dominios de Socialización (relaciones interpersonales, ocio y tiempo libre, y habilidades de imitación); Actividades de la Vida Diaria (habilidades personales, domésticas y comunitarias); Habilidades Motrices (motricidad gruesa y fina); y Comunicación (comunicación receptiva, expresiva y escrita), con habilidades ordenadas evolutivamente en cada área. Existen tres versiones disponibles de las escalas Vineland: (a) Un formulario de reconocimiento, usado como herramienta de diagnóstico y clasificación para niños y adultos (Sparrow *et al.*, 1984b); (b) Un formulario ampliado para usar confines de planificación educativa o rehabilitación (Sparrow, Ball, & Cicchetti, 1984 a); y (c) Una edición de clase para ser usada por profesores (Sparrow, Ball, & Cicchetti, 1985). Se pueden obtener puntuaciones estandarizadas, percentiles, niveles adaptativos y edades equivalentes. La edición ampliada es la más utilizable para niños autistas, cuya función adaptativa es, normalmente, más baja que su nivel cognitivo (Volkmar, Carter, Sparrow, & Cicchetti, 1993 a). Han sido publicadas recientemente normas complementarias para individuos con autismo (Carter *et al.*, 1998).

La Escala de Conducta Independiente–Revisada (SIB-R; Bruininks, Woodcock, Weatherman, & Hill, 1996) Es una evaluación integral normativizada de la conducta adaptativa y desadaptativa, que se abarca desde la infancia hasta la madurez. Ofrece catorce Conjuntos de Conductas Adaptativas en tres formatos: Formato de Desarrollo Temprano (15-20 minutos), Formato Corto (15-20 minutos), y Formato Completo (45-60 minutos). Abarcan habilidades motrices, habilidades de interacción social y comunicación, vida diaria, autoayuda, y habilidades comunitarias. En el folleto de respuestas de cada subescala se incluyen tablas de edades equivalentes, que permiten al examinador obtener una información del desarrollo inmediata.

Valoración Sensoriomotora y Evaluación en Terapia Ocupacional

Evaluación sensoriomotora: Convencionalmente la práctica diagnóstica ha puesto poco énfasis en la valoración de las conductas sensoriomotoras en autismo, con excepción de las estereotipias, que son parte del "repertorio restringido de conductas" (APA, 1994; Lord, 1995). Las razones de esto son el hecho de que existe una gran escasez de investigación empírica sistemática en esta área y el de que la literatura

existente en este dominio discute bastante la utilidad de estas variables para el diagnóstico diferencial del autismo. Por lo tanto, parece particularmente importante extraer datos sobre las dimensiones cualitativas del procesamiento sensorial temprano (a través de la observación y el informe de los padres) más que simplemente evaluar los hitos del desarrollo motor durante la detección infantil.

La evaluación de las funciones sensoriomotoras se debería centrar en la detección y localización de déficits neurológicos subyacentes, ya que los terapeutas ocupacionales tienen experiencia específica en la evaluación de su impacto en las habilidades funcionales o actividades diarias del individuo. La evaluación de las habilidades motrices es particularmente importante en situaciones donde existe un retraso, disfunción o regresión de tales habilidades, para obtener datos de áreas fuertes y débiles para el pronóstico y la planificación del tratamiento. La evaluación de las habilidades de motricidad fina y gruesa debe ser llevada a cabo por profesionales cualificados (p.ej: terapeutas ocupacionales o fisioterapeutas) con variedad de herramientas estandarizadas adecuadas al nivel evolutivo del individuo con autismo; sin embargo, si la persona con autismo tiene dificultades de comprensión o no coopera, se deben hacer adaptaciones en estas herramientas. Más importante aún: Las observaciones cualitativas de la praxis (p.ej: planificación o secuenciación de patrones de movimiento complejos novedosos, imitación de movimientos o pantomima, organización de actividades dirigidas a una meta con materiales del medio) son una parte crítica en la evaluación sensoriomotora en individuos con autismo ya que sus capacidades son a menudo deficientes (Rogers, Bennetto, McEvoy, & Pennington, 1996; Stone & Lemanek, 1990), y requieren intervenciones específicas. Las estereotipias motrices repetitivas, las posturas inusuales, y las conductas autolesivas (CAL) deberían ser registradas rutinariamente a través del informe de los padres o de la observación. Los manierismos con la mano o los dedos, los giros corporales, y otros disturbios motores, tales como posturas extrañas, se informan regularmente en un 37 a un 95% de los sujetos estudiados (Adrien, Ornitz, Barthelemy, Sauvage, & Lelord, 1987; Elliot, 1990; Le Couteur *et al.*, 1989; Ornitz, Guthrie, & Farley, 1977), y a menudo se manifiestan durante los años preescolares (Lord, 1995). El desarrollo de estereotipias, en particular las formas más severas (p.ej: CAL), puede influir profundamente en el pronóstico y en el futuro éxito del tratamiento del individuo con autismo.

Las capacidades de procesamiento sensorial son también eminentemente aberrantes en autismo. La preocupación por características sensoriales de objetos, las dificultades de modulación sensorial reflejadas en la hiper e hiposensibilidad a los estímulos ambientales, y las respuestas paradójicas frente a los estímulos sensoriales, entre otras, se han comunicado de un 42 a un 88% de las personas con autismo estudiadas (Elliott, 1990; Kientz & Dunn, 1997; Le Couteur *et al.*, 1989). El procesamiento sensorial requiere una evaluación a través de clínicos expertos junto con los informes o cuestionarios de los padres, ya que estas disrupciones pueden afectar fuertemente en la ejecución de las actividades de la vida diaria.

El Test de Integración Sensorial y Praxis (Ayres, 1989) No se justifica, por sistema, como parte de la evaluación diagnóstica de niños con autismo. Sin embargo, esta batería de tests puede prescribirse para un individuo, basándose en patrones específicos de disfunción en la integración sensorial que se hayan detectado en niños de edades comprendidas entre los 4 y los 9 años de edad con nivel cognitivo medio.

Evaluación en Terapia Ocupacional El terapeuta ocupacional, como parte del equipo evaluador, debería decidir si se necesita detectar y evaluar en profundidad a un individuo con autismo de quien se sospeche sobre sus habilidades funcionales o su rendimiento ocupacional (p.ej: rutinas diarias dirigidas a una meta). Es importante que el terapeuta ocupacional posea una comprensión integral del autismo y tenga experiencia en la evaluación de personas de esa edad concreta (sean niños o adultos). El terapeuta ocupacional, primero y más destacadamente, evalúa el rendimiento manipulativo específico en las áreas de ocio y tiempo libre, autoayuda en las actividades de la vida diaria y actividades escolares y laborales productivas. El juego está con frecuencia alterado en niños pequeños con autismo (Restall & Magill-Evans, 1994; Stone & Lemanek, 1990) y está particularmente justificada su evaluación en un contexto natural. En segundo lugar, el terapeuta ocupacional debería tener en cuenta cualquier componente manipulativo o contextual que pueda afectar al funcionamiento en las actividades de la vida diaria del individuo, ya que esta información es crítica para el proceder del equipo diagnóstico, así como para planificar un tratamiento adecuado. Entre otros componentes específicos que se ha observado que son problemáticos en las personas con autismo, aunque no necesariamente exclusivos de ellas, está la planificación de habilidades motrices complejas (Mailloux, Parham, & Roley, 1998; Minshew *et al.*, 1997), las habilidades de procesamiento sensorial (Adrien *et al.*, 1993; Baranek, 1999; Dahlgren & Gillberg, 1989; Klienz & Dunn, 1997; Ornitz *et al.*, 1977), las habilidades de imitación (Rogers *et al.*, 1996; Stone & Lemanek, 1990), las habilidades sociales e interpersonales (Gillberg *et al.*, 1990; Stone & Hogan, 1993; Volkmar *et al.*, 1993 a), y las conductas rígidas o intereses restringidos (Baranek, Foester, & Berkson, 1997). Se deberían utilizar entrevistas e informes complementarios de los padres para

corroborar los hallazgos en las observaciones o en las evaluaciones estandarizadas, particularmente si esa evaluación se hizo fuera del medio y de las rutinas habituales del individuo.

Evaluación Neuropsicológica, Conductual y Académica

Los psicólogos entrenados en la evaluación de los individuos autistas pueden representar un papel determinante en la planificación del tratamiento, evaluación del progreso y diagnóstico y tratamiento de alteraciones psíquicas concurrentes. Se usan mediciones estandarizadas para establecer una línea base funcional en muchas áreas del aprendizaje, la ejecución y la socialización. La evaluación funcional de conductas mediante observación directa, se usa para dilucidar problemas específicos de aprendizaje y conducta, establecer la funcionalidad o relaciones que controlan una conducta inapropiada, hacer el seguimiento del progreso conductual y documentar la efectividad de la intervención. Estos servicios psicológicos especializados, requieren un entrenamiento y experiencia específicos. La evaluación se debe dirigir específicamente a definir el perfil psicológico, las preferencias motivacionales y de refuerzo, el estilo de aprendizaje, las características sensoriales y motrices (y sus anormalidades asociadas), los déficits específicos en las habilidades sociales, las habilidades académicas, los patrones ritualizados o estereotipados de conducta, y el estilo de vida y las relaciones familiares del niño.

Estudios recientes sugieren que se pueden identificar daños neuropsicológicos específicos en la temprana infancia y que tales daños correlacionan con la severidad de los síntomas autistas (Dawson, 1996; Dawson, Meltzoff, Osterling, & Rinaldi, 1998). Entre los diversos tipos de daños neuropsicológicos que pueden aparecer en niños con autismo están los déficits en la memoria explícita, en el establecimiento de reglas que gobiernen las contingencias reforzantes, y en la memoria de trabajo, la planificación y la inhibición de respuestas (Dawson, 1996). Así que, podría ser interesante valorar un abanico de funciones neuropsicológicas, entre las que estarían la atención, la memoria, la praxis del lenguaje, y el procesamiento visoespacial, así como los puntos fuertes y débiles de cada niño.

Evaluación del Funcionamiento y Recursos Familiares

La familia es la mejor fuente de recursos del niño. La intervención de los padres y las estrategias de manejo de las conductas proporcionadas por un psicólogo tienen un fuerte impacto en el estado evolutivo y en los problemas de conducta del niño. El stress y agotamiento de los padres pueden afectar adversamente al bienestar del niño. Así que la evaluación del/la niño/a debe tener lugar dentro del contexto de su familia. Se debería determinar el nivel de comprensión de los padres del estado de su hijo y ofrecer un consejo y educación adecuadas. Se debería determinar si la familia tiene apoyos informales, tales como miembros de la familia extensa, vecinos, o amigos que les ayuden en sus responsabilidades de cuidado de sus hijos. La disposición de la familia para conocer a otras familias de niños con alteraciones similares se deben evaluar también. A menudo las familias aprenden más y se comunican mejor con otras familias que con los profesionales. Finalmente, en función del nivel socioeconómico de la familia y del estado del niño, se debería valorar si son necesarios diversos servicios sociales que les proporcionen respiro y otros apoyos.

Los trabajadores sociales, los psicólogos y otros profesionales que se especializan en familias con hijos autistas deberían ser capaces de valorar la dinámica familiar en relación con las estrategias parentales y de manejo de conductas, cuando hagan referencia específica al niño autista. Estos profesionales deberían conocer también otros recursos diseñados específicamente para familias con individuos autistas. Finalmente, ellos mismos pueden facilitar a los padres grupos de apoyo y planificar seminarios para padres. Esta evaluación se centrará en las materias específicas relativas al tipo de perfil evolutivo identificado durante la evaluación de *Nivel 2*. Nunca se hará suficiente énfasis en que *la familia es la mejor fuente de recursos del niño*. Aunque puede haber varias variables concurrentes que afecten a las posibilidades como adulto del niño, la mayoría de los especialistas estarían de acuerdo en que la familia representa un papel muy importante. Esta amplia evaluación puede también ayudar a determinar la calidad y cantidad de las fuentes de recursos comunitarias, de los programas educativos y de los equipos profesionales que una familia concreta necesita. Cada familia es única en su búsqueda de apoyo y conocimientos.

Nivel 2 Investigación de Laboratorio

Tests Metabólicos

Ha sido llevado a cabo un amplio abanico de determinaciones bioquímicas en orina, sangre, y líquido cefalorraquídeo (l.c.r.) intentando identificar anormalidades metabólicas específicas en individuos con

autismo. Se incluyen estudios neonatales de errores en aminoácidos, carbohidratos, purinas, péptidos, y metabolismo mitocondrial, así como estudios toxicológicos. La concurrencia de síntomas similares al autismo informada sobre individuos con errores innatos en el metabolismo hecho considerar el uso de test de detección como parte de la rutina de evaluación de pacientes con daños evolutivos severos (Steffenburg, 1991). Sin embargo, el porcentaje de niños con autismo en los que se haya probado un trastorno metabólico identificable es probablemente menor del 5% (Dykens & Volkmar, 1997; Rutter, Bailey, Bolton, & Le Couteur, 1994; Rutter *et al.*, 1997). La mayoría de los análisis bioquímicos se usan en la actualidad *sólo como herramientas de investigación* dentro de los esfuerzos actuales para comprender la biología del autismo.

Los tests o consultas metabólicas están indicadas cuando existe una historial de letargia, vómitos cíclicos, crisis epilépticas tempranas, rasgos dismórficos o toscos, retraso mental o si el retraso mental no se puede excluir, datos perinatales sospechosos, o nacimiento fuera de U.S.A. a causa de la potencial falta de pruebas perinatales y medidas de salud pública maternal. Según recomienda el Colegio Americano de Genética Médica, las pruebas metabólicas selectivas se deberían iniciar sólo ante la presencia de hallazgos clínicos y físicos sugerentes (Curry *et al.*, 1997).

Tests Genéticos

De los trastornos cromosómicos encontrados en asociación con el autismo, la anormalidad más comúnmente descrita es la que afecta al brazo largo proximal del cromosoma 15 (15q11-q13), que aparece entre el 1 y el 4% de una serie de casos que cumplían los criterios para el Trastorno Autista (Cook *et al.*, 1998; Gillberg, 1998). Estas eran normalmente duplicaciones heredadas de la madre, o pseudodiscéntrico 15 (duplicación invertida del cromosoma 15) u otros marcadores cromosómicos atípicos, con una o dos copias extra del área aproximada que corresponde a la típica delección de una región de cuatro millones de pares de bases del Síndrome de Angelman (SA)/Síndrome de Prader Willi (SPW). Los pacientes 15q tienen típicamente de moderada a profundo retraso mental. En muestras de pacientes con trastorno autista con un CI mayor de 35, se han encontrado en más de un 1% de los pacientes, duplicaciones de los intervalos 15q11-13 y una frecuencia mayor de X frágil u otros trastornos cromosómicos actualmente identificables (Cook *et al.*, 1998; Gillberg, 1998; Pericak-Vance *et al.*, 1997; Schroer *et al.*, 1998; Weidmer-Mikhail, Sheldon, & Ghaziuddin, 1998).

El síndrome de Angelman, normalmente debido a una ausencia (delección) de un material 15q11-q13 heredado por parte de la madre, ha sido encontrado en pacientes con autismo y retraso mental profundo (Gillberg, 1998; Schroer *et al.*, 1998; Steffenburg, & Kyllerman, 1996). El autismo se ha encontrado también en pacientes con SPW (Demb & Papola, 1995), aunque en una proporción menor a la frecuencia de autismo en el síndrome de Angelman o de las duplicaciones 15q11-13. La confirmación mediante pruebas FISH para la región SPW/SA es necesaria para confirmar la evidencia citogenética de las anormalidades 15q11-13.

El análisis de ADN para el X frágil y estudios cromosómicos de alta resolución (cariotipos) están indicados para el diagnóstico de autismo, retraso mental (o si no se puede excluir la posibilidad de retraso mental), si existe un historial familiar de X frágil o retraso mental sin diagnosticar o si se presentan rasgos dismórficos (Colegio Americano de Genética Médica: Programa Estatal, 1994). Se debería entender, sin embargo, que hay una pequeña probabilidad de cariotipo o tests positivos de X frágil en presencia de autismo de alto nivel funcional. La ausencia de tests genéticos positivos no excluye una posible base genética para el autismo. Si están presentes las indicaciones para el análisis de ADN para X frágil y estudios cromosómicos de alta resolución, pero la familia declina realizarse las pruebas genéticas, se debería advertir a la familia para que avise a los miembros de la familia extensa del potencial riesgo genético de este trastorno, para que estos puedan solicitar adecuado consejo genético.

Además, el riesgo de autismo recurrente se ha estimado entre el 3 y el 7% en varios estudios (Bolton *et al.*, 1994; Jorde *et al.*, 1990; Piven *et al.*, 1990; Szatmari *et al.*, 1993). Por lo tanto, aunque en la actualidad no es posible detectar el autismo con pruebas prenatales, los padres de niños con autismo deben ser advertidos de que el riesgo de tener un segundo hijo con trastornos del espectro autista aumenta casi 50 veces (de 1 cada 20 a 1 cada 10, comparado con 1 cada 1.000 a 1 cada 500 para la población general).

Pruebas Electrofisiológicas

La prevalencia de epilepsia en una gran serie de niños con autismo preescolares se ha estimado en un 7% (Rapin, 1996 a), en otra serie, en un 14% (Tuchman *et al.*, 1991b), y la prevalencia acumulada en adultos

se estima en entre un 20 y un 35% (Minschew *et al.* , 1997). Los picos de aparición de crisis ocurren en la primera infancia y en la adolescencia (Gillberg & Steffenburg, 1987; Lockyer & Rutter, 1970; Minschew *et al.* , 1997; Rossi, Parmeggiani, Bach, Santucci, & Visconti, 1995; Volkmar & Nelson, 1990; Wong, 1993). El retraso mental, con o sin anomalías motoras y la historia familiar de epilepsia, son un significativo factor de riesgo para el desarrollo de crisis epilépticas en individuos autistas. La relación entre autismo con un curso regresivo temprano (antes de los 36 meses), TDI (después de los 36 meses), síndrome de Landau-Kleffner (Landau & Kleffner, 1957, 1998), y crisis epilépticas durante el sueño de onda lenta (ESOL) se comprende mal en la actualidad, así como sus etiologías y fisiopatologías subyacentes (Bristol *et al.* , 1996; Tuchman & Rapin, 1997). Se ha informado también de regresiones en la adolescencia asociadas a la aparición de crisis epilépticas, con posterior pérdida de lenguaje y habilidades cognitivas (Lockyer & Rutter, 1970), pero poco se sabe sobre sus causas o prevalencia (Minschew *et al.* , 1997).

Las crisis pueden ser de todos los tipos, pero las parciales complejas parecen ser la más prevalentes, mientras que las anomalías en el EEG ocurren más frecuentemente en los lóbulos temporales (Olsson *et al.* , 1988). El reconocimiento de las crisis parciales complejas en individuos autistas es complicado, a causa de la tendencia de culpar de esos movimientos a conductas autistas extrañas, así como a la falta de correlación entre crisis epilépticas clínicas y actividad paroxística en el EEG (Minschew *et al.* , 1997). Además, un estudio reciente sugiere que podría haber una relación causal entre un subgrupo de niños con regresión autista y EEG definidos como "epilepsias focales benignas" (Nass, Gross, & Devinsky, 1998). Cualquier conducta tal como fijar la vista, cesar una actividad, o escaladas agresivas asociadas con confusión deberían provocar un alto índice de sospecha de crisis parciales complejas en individuos autistas.

Las indicaciones para un EEG de privación prolongada del sueño con un adecuado muestreo de ondas lentas del sueño incluyen evidencia de crisis clínicas, historia de regresión (pérdida clínicamente significativa en la función social o comunicativa) a cualquier edad, pero especialmente en niños pequeños y preescolares, y en situaciones donde hay un alto índice de sospecha clínica de que la epilepsia, clínica o subclínica, pueda estar presente. En el momento actual hay una evidencia inadecuada de recomendar estudios de EEG a todos los individuos con autismo (Rapin, 1995, 1997; Rossi *et al.* , 1995; Tuchman, Jayakar, Yalçali, & Villalobos, 1997) Tuchman, 1994, 1995; Tuchman & Rapin, 1997; Tuchman *et al.* , 1991b).

Además de las pruebas específicas antes citadas, los potenciales asociados a sucesos (Ciesielski, Knight, Prince, Harris, & Handmaker, 1995; Kemner, Verbaten, Cuperus, Camfferman, & Van Engeland, 1994; Kemner, Verbaten, Cuperus, Camfferman, & Van Engeland, 1995; Lincoln, Courchesne, Harms, & Allen, 1995b; Rapin & Dunn, 1997; Verbaten, Roelofs, Van Engeland, Kenemans, & Slagen, 1991), y la electroencefalografía magnética (Chuang, Otsubo, Hwang, Orrison, & Lewine, 1995; Morell *et al.* 1995; Salmelin, Service, Kiesila, Uutela, & Salonen, 1996) se consideran como herramientas de investigación en la evaluación del autismo, sin evidencia de utilidad clínica de rutina hasta el momento.

Neuroimagen

Los estudios de Tomografía Axial Computerizada (TAC) durante los años 70 y 80 informaron de un amplio rango de anomalías en las imágenes cerebrales, que contribuyeron a la entonces prevalente opinión de que la mayoría de los casos de autismo eran atribuibles a un desorden estructural subyacente. Este punto de vista sobre el autismo, junto con la práctica clínica generalizada en neurología infantil de incluir la TAC en la búsqueda de las etiologías de los retrasos inexplicados en niños pequeños, llevó a la estandarización de la TAC como parte de la evaluación de niños con autismo durante los 70 y 80. Esta perspectiva cambió radicalmente como resultado del decisivo estudio de Damasio *et al.* (1980) que demostró que las anomalías cerebrales en TAC de individuos autistas se asociaban solamente con la presencia de trastornos concurrentes, más que con el autismo en sí. En una revisión de más de 400 estudios de imagen en sujetos autistas, se informó de una muy baja prevalencia de lesiones focales u otras anomalías, y su inconsistente localización los definía como datos meramente accidentales o coincidencias (Filipek *et al.* , 1992 a). En un estudio posterior, la prevalencia de lesiones en estudios con Resonancia Magnética Nuclear (RMN) en niños con autismo fue igual que en los voluntarios de control (Filipek *et al.* , 1992b). Una serie de estudios de sujetos autistas con TAC y RMN, excluidos previamente los que presentaban otros trastornos identificables distintos del autismo (véanse las revisiones de Minschew *et al.* , 1994, 1996b, Filipek *et al.* , 1992 a, 1996, 1999) ha confirmado la ausencia de anomalías cerebrales detectables que fueran características de autismo. La percepción clínica de que la exploración de imágenes se debería incluir en la evaluación, para identificar anomalías cerebrales gruesas causantes del autismo, por lo tanto, no se puede seguir considerando válida (Filipek 1999).

Los estudios de neuroimagen funcional son un desafío en la investigación del autismo y no tienen papel en el diagnóstico clínico actual. Con el advenimiento de los métodos de neuroimagen funcional, tales como la Resonancia Magnética Nuclear funcional (RMNf), la tomografía por emisión de fotones simples (SPECT), y la tomografía por emisión de positrones (PET), se espera que tales estudios representen un mayor papel en la definición de la base cerebral de los daños conductuales en autismo, pero como una herramienta de investigación solamente. El valor de tales estudios dependerá fuertemente del diseño de los paradigmas de investigación, la documentación de las tareas, las demandas del paradigma para el individuo, y la interpretación de los hallazgos dentro del amplio contexto de los que es conocido sobre la función neuroconductual del autismo. Un constructo de alto valor en este contexto es el modelo cognitivo del autismo como un selectivo trastorno de las complejas capacidades de procesamiento de información y como un trastorno de múltiples déficits primarios (Minshew & Goldstein, 1998).

La presencia de rasgos neurológicos no simplemente explicados por el diagnóstico de autismo (p.ej: examen motor asimétrico, disfunción en los pares craneales, severos dolores de cabeza) puede ser una indicación para realizar una exploración de neuroimagen, en que se aplicarían los protocolos de uso común (Filipek, 1999). El autismo *per se* no se considera una indicación para una exploración de neuroimagen, incluso ante la presencia de macrocefalia.

Tests de Poco Valor Probatorio

Existe una evidencia inadecuada que apoye el uso clínico rutinario en individuos con autismo de análisis capilar en busca de trazas de elementos (Gentile, Trentalange, Zamichek, Coleman, 1983; Shearer, Larson, Neuschwander, & Gedney, 1982; Wecker, Miller, Cochran, Dugger, & Johnson, 1985), anticuerpos celíacos (Pavone, Fiumara, Bottaro, Mazzone, & Coleman, 1997), tests de alergia (en particular de alergias alimentarias al gluten, la caseína, la cándida y otros hongos) (Lucarelli *et al.*, 1995), anomalías inmunológicas o neuroquímicas (Cook, Perry, Dawson, Wainwright, & Leventhal, 1993; Singh, Warren, Averett, & Ghaziuddin, 1997; Yuwiler *et al.*, 1992), micronutrientes tales como niveles vitamínicos (Findling *et al.*, 1997; LaPerchia, 1987; Tolbert, Haigler, Waits, & Dennis, 1993), estudios de la permeabilidad intestinal (D'Eufemia *et al.*, 1996), análisis de heces, péptidos urinarios (Le Couteur, Trygstad, Evered, Gillberg, & Rutter, 1998), desórdenes mitocondriales (Incluyendo lactatos y piruvatos) (Lombard, 1998), test de función tiroidea (D.J.Cohen, Young, Lowe, & Harcherik, 1980; Hashimoto *et al.*, 1991), o estudios de la glutatoperoxidasa eritrocitaria (Michelson, 1998).

Remisión a Intervención Temprana

De nuevo, los clínicos del nivel 2 deberían remitir a una adecuada intervención temprana o a una integración escolar si los clínicos del nivel 1 no lo hicieron. Si el niño está ya incluido en un programa, los resultados de las evaluaciones de nivel 2 por el psicólogo, logopeda, y terapeuta ocupacional, se deberían comunicar a ese equipo profesional en un intento de mejor diseñar las estrategias de intervención en función de las necesidades particulares del niño.

RECOMENDACIONES

Nivel 1: Detección evolutiva de Rutina

1. Todos los profesionales implicados en la atención temprana del niño (pediatras, neurólogos, psiquiatras, psicólogos, audiólogos, logopedas, fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales) deberían estar lo suficientemente familiarizados con los signos y síntomas del autismo como para reconocer los posibles indicadores sociales, de la comunicación, y de la conducta de la necesidad de una evaluación diagnóstica más amplia.

2. Se debería llevar a cabo una detección evolutiva en todas y cada una de las visitas del niño sano, durante la lactancia, la infancia, los años preescolares y en cualquier edad posterior si han aumentado las sospechas sobre la adaptación social, el aprendizaje y la conducta. Las herramientas de detección recomendadas incluyen: *The Ages and Stages Questionnaire (ASQ)*, *The BRIGANCE® Screens*, *The Child Development Inventories (CDIs)*, y *The Parents' Evaluation of Developmental Status (PEDI)*. También se recomienda el uso de Pruebas del Desarrollo Específicas, como las enumeradas anteriormente en el texto, para identificar específicamente cualquier sospecha parental sobre el desarrollo. El *Denver-II* (antiguamente el *Denver Developmental Screening Test-Revised*) no se recomienda como un detector apropiado del desarrollo.

3. Los siguientes hitos evolutivos están casi universalmente presentes a las edades indicadas. El fracaso en cualquiera de esos hitos es una indicación absoluta para proceder a una evaluación más amplia. El retraso en la realización de esa evaluación puede demorar el diagnóstico temprano y el tratamiento y afectar al pronóstico a largo plazo:

No balbucea a los 12 meses.

No hace gestos (señalar, decir adiós con la mano, etc.) a los 12 meses.

No dice palabras sencillas a los 16 meses.

No dice frases espontáneas de dos palabras (no simplemente ecológicas) a los 24 meses.

Cualquier pérdida en *cualquier* lenguaje o habilidad social a *cualquier* edad.

4. Investigaciones de laboratorio de Nivel 1. Cualquier sospecha sobre el habla, el lenguaje, o problema con la audición por parte de los padres o profesionales debería instar a una inmediata remisión a una evaluación audiológica formal, aunque el niño haya "superado" una detección audiológica neonatal.

La evaluación audiológica se debería realizar en centros con audiólogos pediátricos cualificados y experimentados, con métodos y tecnologías de prueba audiológica actualizada. Los centros sin estas características deberían llegar a acuerdos de asociación con centros que sean capaces de proporcionar este tipo de evaluación integral de los niños con autismo.

Se deberían realizar detecciones periódicas del nivel de plomo en sangre con cualquier niño autista con pica.

5. Los profesionales implicados en la atención temprana deberían familiarizarse con el uso de un instrumento de detección para niños con autismo (p.ej: el *Checklist for Autism in Toddlers* (CHAT), el *Pervasive Developmental Disorders Screening Test* (PDDST), o, para los niños verbales más mayores la *Australian Scale for Asperger's Syndrome*).

6. La evolución social, comunicativa y de juego y la conducta de los hermanos de niños con autismo necesita ser vigilada muy de cerca no sólo en la referente a los síntomas autistas, sino también los retrasos en el desarrollo, las dificultades del aprendizaje, y la ansiedad o síntomas depresivos.

7. Como manda la Ley Pública 99-457, y reautoriza la Ley Pública 105-17: Los individuos con Discapacidades Educativas Act-IDEA (1997), deben ser remitidos a atención temprana por el médico de atención primaria. Los niños de menos de 36 meses de edad se deben enviar a los servicios de cero-a-tres años de su comunidad; los niños de más de 36 meses de edad deben ser enviados a integración a las escuelas públicas.

8. Los profesionales de la salud y otros, necesitan incrementar su grado de comodidad al hablar con las familias sobre el autismo, que es un trastorno tratable con un amplio abanico de posibilidades de mejoría. Por lo tanto, la información sobre los beneficios de una intervención temprana en los niños con autismo ha de ser ampliamente difundida entre los profesionales de la salud y otros profesionales que tratan con niños pequeños y sus familias.

9. Las herramientas de detección para los niños más mayores con síntomas menos severos han de ser fácilmente disponibles en el marco educativo y de ocio, donde las dificultades de esos niños son más visibles, así como en el marco médico y paramédico. Los pediatras pueden y deben representar un importante papel en la detección de sospechas de autismo, preparando el camino para una remisión adecuada a profesionales expertos en autismo en individuos verbales.

Nivel 2: Diagnóstico y Evaluación del Autismo

1. Este Panel está de acuerdo en que el Diagnóstico y la Evaluación de Nivel 2 deben ser llevada a cabo por profesionales especializados en el tratamiento de niños con autismo.

2. El diagnóstico del autismo se debería basar fielmente en los criterios clínicos y del DSM-IV, y debería incluir el uso de un instrumento diagnóstico con al menos moderada sensibilidad y buena especificidad para el autismo.

Se debería planificar suficiente tiempo tanto para la entrevista estandarizada con los padres sobre sus actuales sospechas e historial conductual sobre el autismo, como para la observación directa y estructurada de la conducta y el juego social y comunicativo.

Tales instrumentos de entrevista incluyen el *Gilliam Autism Rating Scale* (GARS), el *Parent Interview for Autism* (PIA), el *Pervasive Developmental Disorders Screening Test-Stage 2* (PDDST), o el *Autism Diagnostic Observation Schedule-Generic* (ADOS-G).

3. Los individuos con incluso medio autismo también deben recibir adecuada evaluación y apropiado diagnóstico, usando normas prácticas similares a las enumeradas más arriba.

4. La evaluación diagnóstica debe dirigirse también a esos factores que no son específicos del autismo, incluyendo el grado de deterioro en el lenguaje, el retraso mental, y la presencia de trastornos conductuales inespecíficos tales como hiperactividad, agresiones, ansiedad, depresión, o discapacidades específicas del aprendizaje, que pueden afectar significativamente el pronóstico y el tratamiento de los individuos autistas.

5. Una amplia evaluación médica y neurológica que se centre en la búsqueda de daños cerebrales, enfermedades concurrentes, o dificultades comunes en autismo: historial del embarazo, del parto y perinatal, historial evolutivo, incluyendo hitos evolutivos, regresión en la temprana infancia o posterior, encefalopatías, trastornos por déficit de atención, crisis epilépticas (ausencias o crisis generalizadas), depresión o manía, conductas disruptivas tales como irritabilidad, autolesiones, problemas con el sueño o la comida, y pica por la posible exposición al plomo.

Se debería realizar el historial familiar, tanto en la familia nuclear como extensa, de afecciones como autismo, retraso mental, síndrome de X frágil, y esclerosis tuberosa compleja, a causa de sus implicaciones sobre la necesidad de evaluación cromosómica o genética. Además, se deben identificar miembros familiares con trastornos afectivos o ansiedad, por su impacto en el cuidado del niño y la carga familiar. Los focos del examen físico y neurológico deberían incluir: seguimiento longitudinal del perímetro cefálico, rasgos inusuales (faciales, en los miembros, estatura, etc.) que sugieran la necesidad de una evaluación genética, anormalidades neurocutáneas (que requieren un examen con la lámpara ultravioleta de Wood), la marcha, el tono muscular, los reflejos, los pares craneales, y el estado mental incluyendo el lenguaje verbal y no verbal y el juego.

6. Debería ser realizada una evaluación de habla–lenguaje–comunicación en todo niño que haya fallado de los procesos de detección del lenguaje evolutivo, llevadas a cabo por un patólogo del lenguaje (logopeda) con entrenamiento y experiencia en evaluación de niños con autismo.

Se deberían utilizar una diversidad de estrategias en esta evaluación, incluyendo, pero no en exclusiva, instrumentos estandarizados de observación directa, observación en el medio natural, entrevistas con los padres, y procedimientos centrados en las capacidades social–pragmáticas.

Los resultados de la evaluación de habla–lenguaje–comunicación, deberían ser siempre interpretados en función de las habilidades cognitivas, motrices y socioemocionales del niño.

7. A todos los niños con autismo se les debería realizar una evaluación cognitiva por un psicólogo o pediatra evolutivo con experiencia en exploración en autismo, y debería incluir evaluación de los puntos fuertes, habilidades, fuentes de tensión y capacidad de adaptación de la familia (padres y hermanos) así como de sus fuentes de recursos y apoyos. Los psicólogos que trabajen con niños con autismo han de estar familiarizados con el abanico de teorías y aproximaciones teóricas relativas a esta población.

Los instrumentos psicológicos deberían ser apropiados para la edad mental y cronológica, deberían proporcionar un amplio abanico (en la dirección inferior) de puntuaciones estandarizadas, incluyendo mediciones independientes de las habilidades verbales y no verbales, así como proporcionar un índice global de capacidad, y deberían tener normas de corrección actualizadas que sean independientes de la capacidad social.

8. El psicólogo debería obtener una medida del funcionamiento adaptativo de cualquier niño evaluado por un trastorno mental asociado. Los instrumentos recomendados son el *Vineland Adaptive Behavior Scales* y el *Scales of Independent Behavior-Revised* (SIB-R).

9. Se debería considerar la posibilidad de una detección y evaluación completa de las habilidades sensoriomotoras por un profesional cualificado (terapeuta ocupacional o fisioterapeuta) con experiencia en la evaluación de personas con autismo, incluyendo evaluación de las habilidades de motricidad fina y gruesa, praxis, habilidades de procesamiento sensorial, manierismos inusuales o estereotipados, y el impacto de todos estos componentes en la vida diaria de la persona autista.

10. Está indicada una evaluación en terapia ocupacional cuando el individuo autista experimente disrupciones en las habilidades funcionales o en su rendimiento ocupacional, en las áreas de ocio y tiempo libre, autoayuda en las actividades de la vida diaria o en la ejecución de las tareas escolares y laborales. El terapeuta ocupacional debería evaluar el rendimiento en estas áreas en el contexto de diferentes ambientes y a través del análisis de las actividades, la influencia del componente manipulativo en las habilidades (p.ej: procesamiento sensorial, habilidades de motricidad fina, habilidades sociales) y en las actividades de cada día dirigidas a una meta.

11. Se debería realizar una evaluación neuropsicológica, conductual y académica, además de la evaluación cognitiva, que incluya habilidades de comunicación, habilidades sociales y de relación, funcionamiento académico, conductas problemáticas, estilo de aprendizaje, motivación y refuerzo, funcionamiento sensorial y autorregulación.

12. Se debería realizar la evaluación del funcionamiento familiar, para determinar el nivel de comprensión de los padres de la alteración de su hijo, y ofrecer adecuado consejo y educación. En función del nivel socioeconómico de la familia y del nivel del niño se debe valorar la necesidad de poner a su disposición diversos servicios sociales que proporcionen respiro y otros apoyos.

13. Se debería realizar una evaluación de los recursos familiares, por parte de trabajadores sociales, psicólogos, u otros profesionales especializados en familias de individuos autistas, quienes pueden ser más capaces de evaluar la dinámica familiar en lo relativo a sus habilidades como padres y sus estrategias de manejo de conductas, en los específicamente relacionado con su hijo autista.

14. Una evaluación de laboratorio en el Nivel 2, puede incluir, cuando esté indicado, las siguientes pruebas:

(a). Las pruebas metabólicas están indicadas ante un historial de letargia, vómitos cíclicos, crisis epilépticas precoces, rasgos dismórficos o toscos, retraso mental o si el retraso mental no puede ser excluido, si hay cualquier duda sobre la ausencia o corrección de la detección perinatal dentro de U.S.A., o un nacimiento fuera de U.S.A. dada la potencial ausencia de detección perinatal o medidas de salud pública maternal.

Según recomienda el Colegio Americano de Genética Médica, se deberían realizar tests metabólicos selectivos ante la presencia de hallazgos clínicos y físicos sugerentes.

(b). Los tests genéticos, específicamente el análisis de ADN para el X frágil y los estudios cromosómicos de alta resolución (cariotipo), están indicados en autismo, retraso mental (o si el retraso mental no se puede descartar), si hay una historia familiar de X frágil o retraso mental sin diagnosticar, o si hay rasgos dismórficos presentes. Se debería entender, sin embargo, que hay una probabilidad pequeña de cariotipo positivo de X frágil en presencia de un autismo de alto nivel funcional.

Si la familia nuclear declina realizarse las pruebas genéticas, debería advertírseles para que informaran a los miembros de su familia extensa del potencial riesgo genético de este trastorno, para que pudieran buscar un consejo genético adecuado.

Aunque en la actualidad no existe ningún método para detectar el autismo antes del nacimiento, los padres de niños con autismo deberían ser informados de que el riesgo de tener otro hijo con autismo se incrementa 50 veces (1 de cada 10 a 1 de cada 20, comparado con el riesgo de 1 de cada 500 en la población general).

(c). Las indicaciones para la realización de un EEG de privación de sueño prolongado, con un adecuado muestreo de ondas lentas de sueño, incluyen la evidencia de crisis epilépticas clínicas, historial de regresión (pérdida clínicamente significativa de funcionalidad social o comunicativa) a cualquier edad, pero especialmente en niños pequeños y preescolares y en situaciones donde existe una alta sospecha clínica de que la epilepsia, clínica o subclínica, esté presente. No existe una adecuada evidencia de la necesidad de realizar estudios de EEG a todos los individuos con autismo.

Los potenciales asociados a un suceso y la magnetoencefalografía se consideran también en la actualidad herramientas diagnósticas en la evaluación del autismo, sin que exista evidencia de su utilidad como pruebas clínicas de rutina.

(d). Las pruebas de neuroimagen pueden estar indicadas ante la presencia de rasgos *no explicados por el solo diagnóstico de autismo* (p.ej: examen motor asimétrico, disfunción en los pares craneales, severo dolor de cabeza), en cuyo caso se aplicarían los protocolos de uso de la población normal. Las pruebas clínicas de neuroimagen de rutina, no tienen ningún papel en la evaluación diagnóstica del autismo en la actualidad, incluso ante la presencia de autismo con macrocefalia.

Las variantes funcionales de las pruebas de neuroimagen (RMNf, SPECT y PET) se consideran en la actualidad sólo como herramientas en proceso de investigación en la evaluación del autismo.

(e). Tests de valor poco probable: No hay una evidencia clínica adecuada que apoye el uso clínico rutinario en la evaluación de individuos con autismo de pruebas como los análisis de pelo en busca de trazas de elementos, anticuerpos celíacos, tests de alergia (en particular alergias alimentarias al gluten, caseína, cándida y otros hongos), anormalidades inmunológicas o neuroquímicas, micronutrientes tales como niveles vitamínicos, estudios de la permeabilidad intestinal, análisis de heces, péptidos urinarios, trastornos mitocondriales (incluyendo lactatos y piruvatos), tests de función tiroidea, o estudios de la glutatoperoxidasa eritrocitaria.

15. En la práctica clínica es de esperar que se realice una reevaluación al menos al año del diagnóstico inicial, y un seguimiento continuo, ya que cambios relativamente pequeños en el nivel evolutivo afectan al impacto del autismo en los años preescolares.

16. este Panel está de acuerdo en que el papel de los profesionales médicos no se debe limitar simplemente al diagnóstico del autismo. Los profesionales deben ampliar sus conocimientos e implicación para ser capaces de ofrecer a las familias consejos sobre modalidades de tratamiento adecuados a su disposición, sean escolares, empíricos o "fuera del mercado habitual". Además los profesionales deben estar familiarizados con las leyes federales que ordenan una educación adecuada y gratuita para todos los niños a partir de la edad de 36 meses, y, en algunos estados, también de cero a tres años.

Otras Recomendaciones

1. Los administradores de salud pública deben cambiar los siguientes aspectos:

Las visitas que son extremadamente breves, deberían incrementar su duración, con una adecuada compensación, que permita el desarrollo de una detección de rutina como la que más arriba se ha recomendado.

También se debe incrementar el tiempo de las visitas a especialistas, con adecuada compensación, para permitir el uso de instrumentos diagnósticos adecuados, como se recomendaba más arriba.

El autismo debe ser reconocido como un trastorno médico, y los administradores de salud pública deben dejar de negar cuidados médicos u otras terapias, escudándose en la etiqueta de "retraso en el desarrollo" o "enfermedad mental".

2. Las agencias gubernamentales que proveen de servicios a individuos con discapacidades evolutivas deben cambiar sus criterios de elección para incluir a todos los individuos del espectro autista, entren o no en el estrecho criterio del Trastorno Autista, ya que deben recibir las mismas adecuadas evaluaciones, diagnóstico apropiado y opciones de tratamiento que aquellos otros con el diagnóstico formal de Trastorno Autista.

3. Se debería incentivar el conocimiento público y la difusión de los signos y síntomas del autismo por parte de la comunidad, para proporcionar información a los padres, trabajadores de atención primaria, de la salud y centros comunitarios. Se deberían elaborar y difundir folletos atractivos que expliquen los síntomas, las necesidades y las posibles mejoras a alcanzar con el tratamiento en niños pequeños con autismo, en colaboración con las asociaciones y sociedades nacionales de autismo, escuelas, agencias médicas y paramédicas, todos los cuales necesitan y deben unir sus esfuerzos.

4. Se debe incrementar la educación sobre el autismo de los profesionales de servicio de salud y educación. Los profesionales deben aprender a proporcionar a los padres algo más que un simple diagnóstico y un número de teléfono de un servicio estatal. Los terapeutas en general, los pediatras del desarrollo, psiquiatras, neurólogos, educadores de niños pequeños, logopedas, terapeutas ocupacionales, fisioterapeutas, psicólogos, puericultoras, cuidadores de niños, la salud pública, la educación y otras disciplinas necesitan incrementar significativamente sus conocimientos sobre los síntomas del autismo, tanto tempranos como más tardíos, en niños mayores, sobre las necesidades educativas y comunitarias de los individuos autistas y de la potencial mejoría del autismo. Deben aprender también a cómo informar del riesgo potencial de autismo a las familias.

UN ANÁLISIS DE DIFERENCIAS RELATIVAS A OTROS PARÁMETROS PRÁCTICOS

Las recomendaciones de este Panel corren paralelas a la mayoría de los puntos del Cure Autism Now (CAN, Curedemos el Autismo Ahora) Consensus Statement (Declaración de Consenso) (CCS; Geschwind, Cummings, y el CAN Consensus Group, 1998), especialmente su reconocimiento de la efectividad de adecuados programas de atención temprana, la urgencia de la identificación y diagnóstico tempranos de los trastornos del espectro autista, y la necesidad de un cuidadoso examen neurológico y médico en todos los niños con autismo. Las recomendaciones específicas sobre neuroimagen, electrofisiología, tests genéticos o metabólicos de este artículo son similares a los del CCS (Geschwind *et al.*, 1998). El propósito del CCS fue proporcionar líneas guía para una detección y diagnóstico de primer grado realizada por los profesionales de atención primaria (pediatras de atención primaria). La principal diferencia entre nuestras recomendaciones y las del CCS es que el CCS recomienda sólo el CHAT (Baron-Cohen *et al.*, 1992) como una herramienta de detección rápida y efectiva del autismo, para ser realizada con todos los niños de 18 meses. mientras que el consenso de este Panel acuerda que el CHAT es una herramienta a utilizar junto con otros instrumentos de detección, y valora que no es completamente satisfactoria para los propósitos de detección en atención primaria. Dada la importancia de la identificación temprana, que actualmente no acepta el retraso entre la primera sospecha de los padres y el diagnóstico, la importancia de una detección generalizada a los 18 meses no puede nunca ser demasiado enfatizada.

Los Parámetros Prácticos de la Academia Americana de la Psiquiatría del Niño y El Adolescente (AACAP) (Volkmar *et al.*, en prensa) fueron consultados durante el desarrollo de este artículo. Los documentos son similares con dos diferencias principales debidas a la diferencia de enfoque de los dos documentos. Los parámetros prácticos de la AACAP se centran en aspectos de diagnóstico y tratamiento de particular relevancia para los psiquiatras en su trato con niños, adolescentes y adultos con autismo y trastornos relacionados. El presente artículo se ocupa principalmente con aspectos de la evaluación, incluyendo la detección diagnóstica, y no se centra en aspectos del tratamiento. La AACAP participará en los esfuerzos para alcanzar consenso sobre los parámetros de la práctica en autismo.

El Comité sobre los Niños con Discapacidades de la Academia Americana de Pediatras (AAP) fue consultado sobre el desarrollo de su Declaración Programática, que está en desarrollo, acerca del rol de los pediatras de atención primaria en el diagnóstico y tratamiento de los niños con autismo (Comité sobre los Niños con Discapacidades de la Academia Americana de Pediatras, 1994). El documento es también similar con diferencias principalmente relativas a la población a la que se dirigen. El documento de la AAP se preocupa principalmente del rol de los pediatras de atención primaria y se centra en las estrategias de tratamiento así como en la atención temprana.

RECOMENDACIÓN PARA LA REVISIÓN DE PARÁMETROS

El Panel recomienda la revisión de estos parámetros dentro de 2 ó 3 años.

RECOMENDACIONES PARA INVESTIGACIONES FUTURAS

1. Desarrollar y validar herramientas de detección apropiadas con adecuada sensibilidad y especificidad para el autismo, antes del primer año de vida, que puedan ser utilizadas fácilmente por un amplio abanico de profesionales. Las evidencias actuales sugieren que es probable que muchos niños con autismo sean identificados entre los 12 y los 18 meses de edad. Este Panel está de acuerdo en que esta detección temprana conducirá a un acceso temprano a la intervención, lo que promoverá unas mayores posibilidades de mejoría para los individuos con autismo.

2. Continuar los estudios sobre la utilidad de las técnicas electrofisiológicas para clarificar el papel de la epilepsia en el autismo, especialmente en niños con historial de regresión.

3. Continuar los esfuerzos para identificar genes implicados, para determinar si el síndrome conductual que constituye la base del DSM-IV y de la ICD-10 tiene validez biológica en la actualidad.
4. Continuar los esfuerzos para identificar la etiología, las causas y el pronóstico de la regresión autista.
5. Intentar identificar los factores ambientales, tales como infecciones inespecíficas u otros sucesos mediados inmunológicamente que pueden contribuir a desencadenar la expresión de los síntomas autistas o la regresión.
6. Más amplias investigaciones se deben centrar en desarrollar y validar herramientas apropiadas y válidas, que evalúen el perfil cognitivo y neuropsicológico de los individuos con autismo, ya que está claro que cualquiera de las herramientas disponibles en la actualidad tiene, a pesar de los beneficios enumerados en la Tabla VI, significativas limitaciones para su uso con individuos autistas.
7. Un estudio bien diseñado de la prevalencia de anormalidades en el EEG y crisis epilépticas, de anormalidades en la RMN, y de anormalidades genéticas y metabólicas directamente asociadas con el autismo.
8. estudios de las características audiológicas de los individuos con autismo y desarrollo de procedimientos conductuales y electrofisiológicos apropiados para evaluar la audición periférica y las respuestas por encima del umbral auditivo.
9. Investigación básica más avanzada sobre el desarrollo del procesamiento auditivo complejo en niños, para conseguir comprensión de la emergencia de conductas tempranas de audición, consideradas atípicas.
10. Estudios de campo sobre los resultados de llevar a cabo estas directrices, para determinar quién se identifica y diagnostica a través de la detección, y la eficacia de los diversos instrumentos de detección del autismo en diferentes edades.

APÉNDICE, RECONOCIMIENTOS Y BIBLIOGRAFÍA DE REFERENCIAS

Acúdase al original en inglés para obtener información detallada sobre el Apéndice, los Reconocimientos y la Bibliografía de Referencias. Journal of Austim, número de noviembre de 1999 (Nota del Traductor)